Situation



chapitre 3

La procréation



Des spermatozoïdes entourant un ovocyte



La vie intra-utérine

Objectifs

Objectifs visés :

→ **Déterminer l**es conditions de la fécondation et **décrire** ses étapes et indiquer ses conséquences.

→ **Connaître** les premiers stades du développement embryonnaire.

→ **Analyser** des documents variés relatifs à la contraception et aux nouvelles techniques de procréation.

→ **Expliquer** le mode d'action de la pilule combinée.

→ **Enumérer** quelques formes de stérilité chez l'Homme

→ **Expliquer** la technique adoptée dans la procréation médicalement assistée (cas de la FIVETE).

→ **Etre** conscient de l'importance des règles d'hygiène de la grossesse dans la prévention des maladies congénitales.

texte 1 :

Tous les êtres vivants se reproduisent. La reproduction permet le maintien de l'espèce. L'être futur provient de la fécondation du gamète femelle ou ovocyte II par le gamète mâle ou spermatozoïde. Nous venons de voir que toutes les étapes de la fonction de procréation sont régulées par des hormones. La connaissance de ces mécanismes de régulation ont permis aux chercheurs de concevoir des techniques d'intervention sur la procréation, visant à empêcher ou, au contraire, à favoriser la grossesse... L'Homme est donc capable de maîtriser sa procréation.

texte 2 :

Chez les sportives de haut niveau, l'entraînement intensif et le stress provoqué par la compétition entraînent la sécrétion d'endomorphines qui perturbent les mécanismes hormonaux nécessaires à la fertilité.

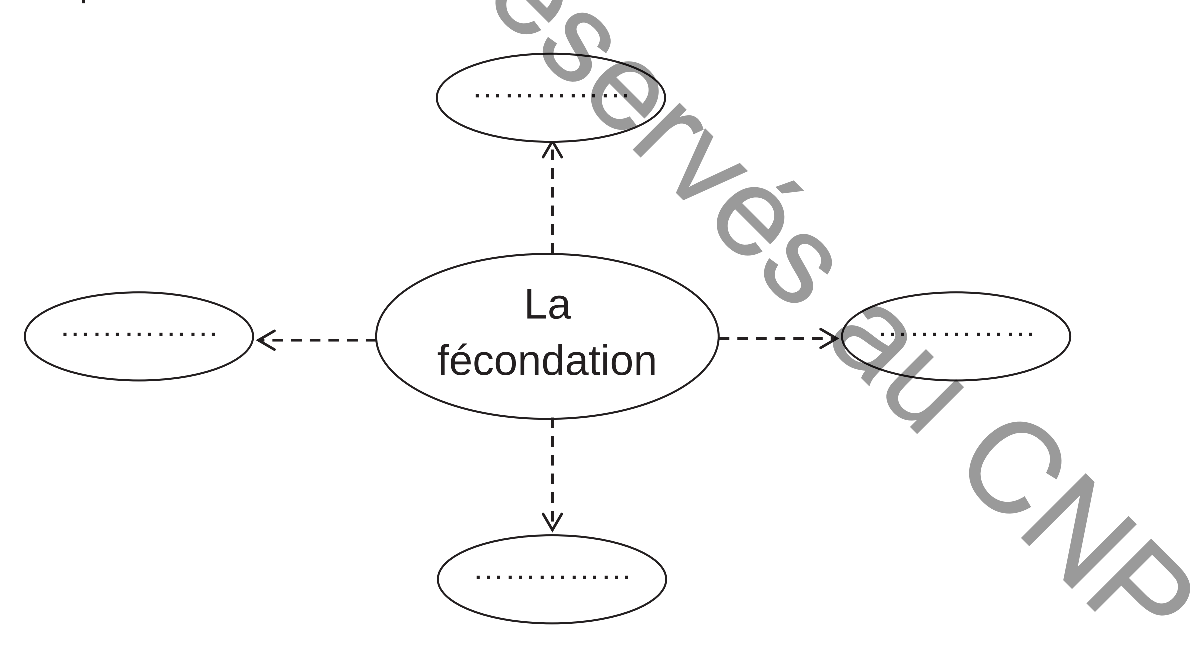
texte 3 :

Outre le sport intensif, l'infertilité peut avoir plusieurs causes. Les facteurs de risque connus comprennent le tabagisme, le stress et l'alcool. Le fait d'être en surpoids ou trop maigre peut aussi jouer un rôle.



Comment se déroule la procréation ? et comment la maitriser ?

Compléter la carte cognitive suivante par des expressions se rapportant à la fécondation chez l'espèce humaine.



Vérification-consolidation des prérequis

I- Pour chacun des items suivants, relever la (ou les) réponse(s) correcte(s).

1- La production des cellules reproductrices :

- **a-** commence à la puberté chez l'homme et la femme,
- **b-** est cyclique chez la femme,
- **c-** est continue chez l'homme et la femme,
- **d-** dure toute la vie chez l'homme et la femme.

2- La perméabilité du col utérin aux spermatozoïdes est :

- **a-** continue lors du cycle menstruel
- **b-** importante au début du cycle menstruel
- **c-** indépendante de l'activité ovarienne
- **d-** maximum au milieu du cycle menstruel

3- A l'intérieur des voies génitales féminines :

- **a-** le spermatozoïde perd son pouvoir fécondant
- **b-** le spermatozoïde acquière son pouvoir fécondant
- **c-** le spermatozoïde se déplace contre courant tubaire
- **d-** l'ovule ne survit que 12 à 24h s'il n'est pas fécondé

4- La partie du spermatozoïde contenant des enzymes permettant de percer l'ovule s'appelle:

- **a-** flagelle
- **b-** acrosome
- **c-** pièce intermédiaire
- **d-** centriole proximal

II- Les schémas 1 et 2 représentent des structures schématiques d'un spermatozoïde et d'un massif cellulaire renfermant l'ovocyte II au moment de l'ovulation.

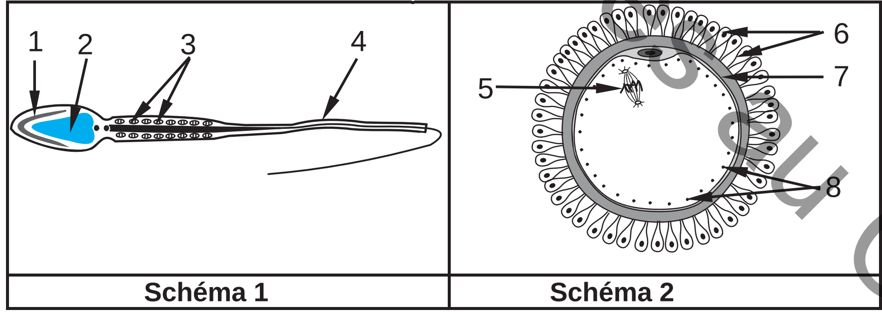


Schéma 1	Schéma 2

1) Annoter les documents 1, 2

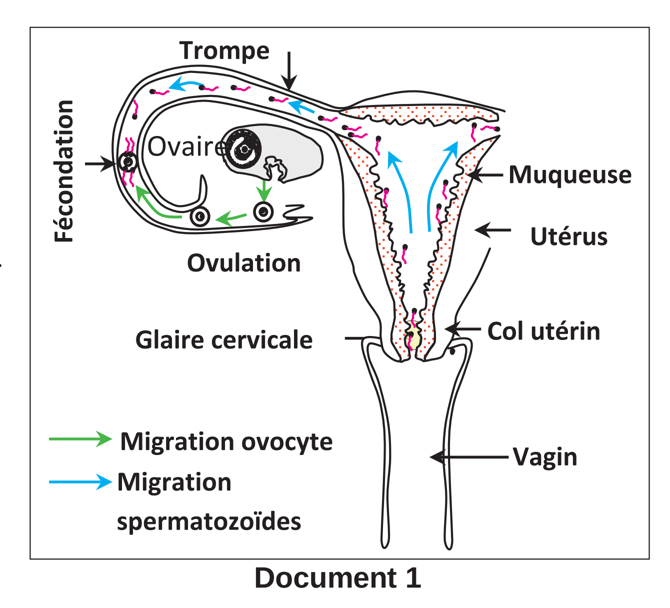
2) Préciser leurs caractéristiques cytoplasmiques et nucléaires en rapport avec leurs fonctions.

LA FECONDATION ET LES PREMIERES ETAPES DU DEVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE :

1.1. LES ETAPES DE LA FECONDATION

Activité 1 : Identifier les différentes étapes de la fécondation in vivo

Le document 1 représente les différentes étapes qui emmènent un spermatozoïde à féconder un ovocyte II.

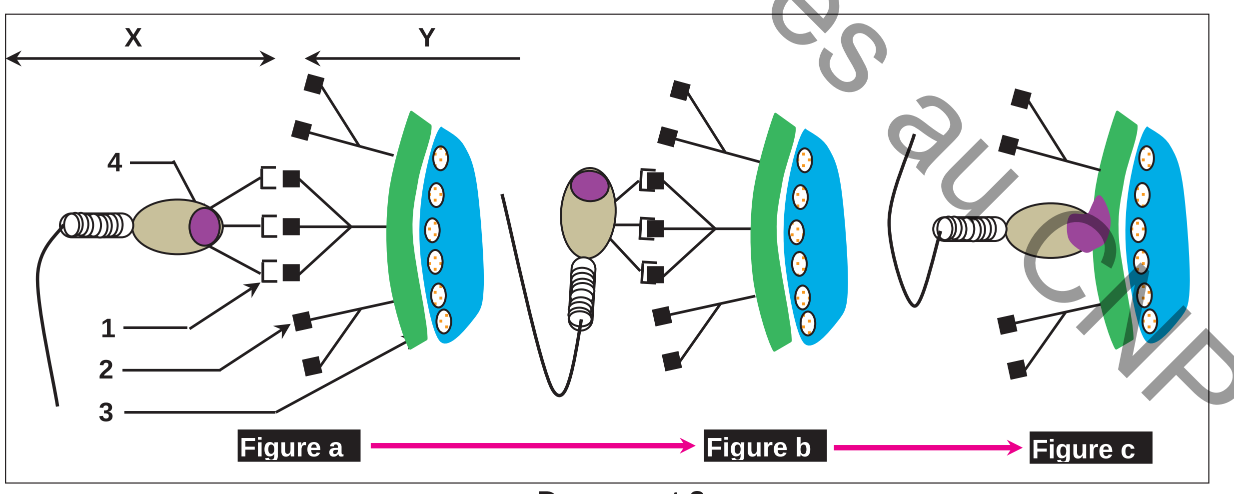


Document 1



1- Repérer sur le document 1 le lieu de la fécondation.
2- Expliquer comment chacun des gamètes atteint le lieu de fécondation

Les figures a, b et c du document 2 représentent un schéma détaillé de la rencontre ovocyte-spermatozoïdes dans la trompe.



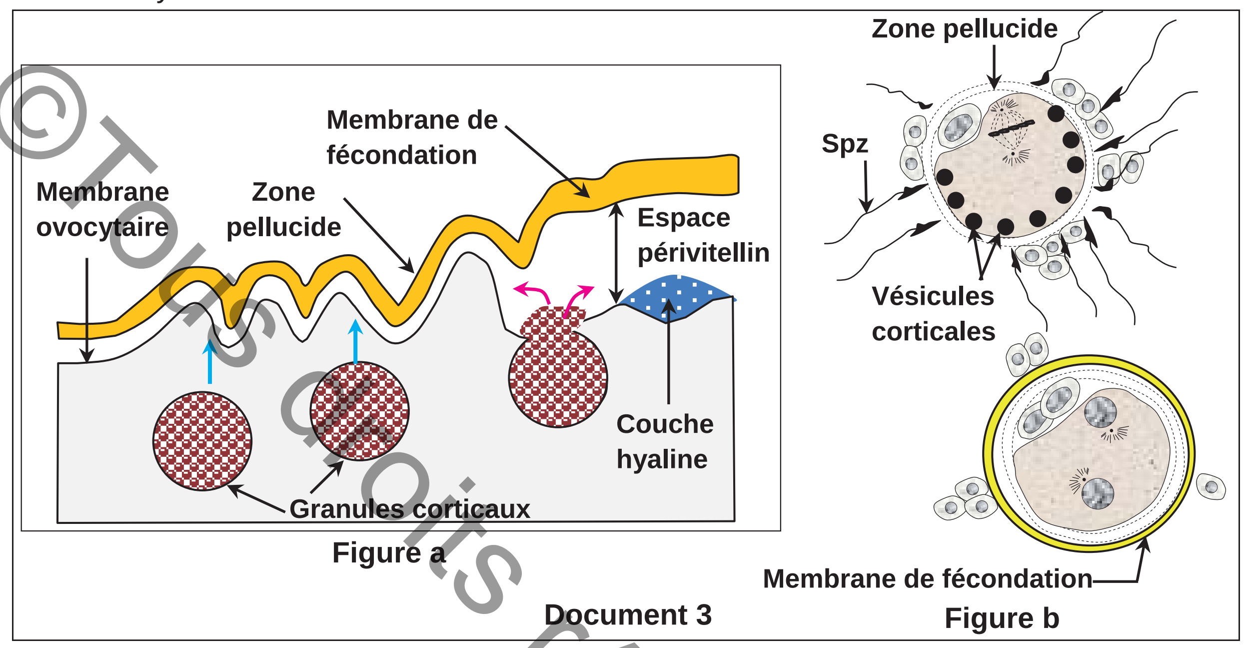
Document 2



3- Identifier les éléments **X** et **Y** et les structures désignées par les numéros **1, 2, 3** et **4**.
4- Décrire les interactions entre les deux gamètes et **indiquer** leurs conséquences.
5- Proposer un titre à chacune des figures a, b et c.

La réaction corticale : un obstacle à la polyspermie

La figure a du document 3 représente un détail des évènements se déclenchant au niveau de la zone de fusion avant de gagner toute la membrane cytoplasmique de l'ovocyte en quelques dizaines de secondes. La figure b représente les transformations cytologiques de l'ovocyte fécondé.

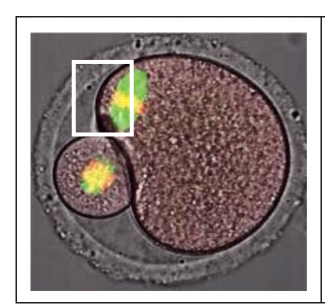
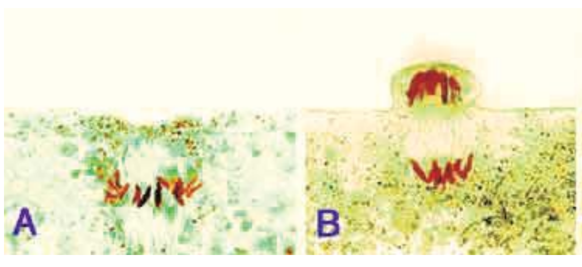


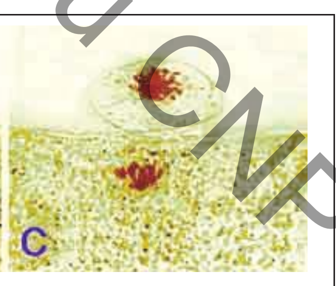
Document 3



6- **Exploiter** les données de la figure 3 afin de **décrire** les transformations cytologiques subies par l'ovocyte II suite à l'entrée du spermatozoïde dans son cytoplasme.
7- **Comparer** l'aspect de l'ovocyte II en voie de fécondation à celui de l'ovocyte II fécondé représentés par la figure b.
8- **Exploiter** les données des deux figures a et b pour **expliquer** comment l'ovocyte empêche l'entrée d'autres spermatozoïdes dans son cytoplasme.

Les schémas **A**, **B** et **C** du **document 4** représentent la succession des transformations nucléaires qui se déclenchent au niveau de la zone encadrée suite à la pénétration du spermatozoïde dans le cytoplasme ovocytaire.



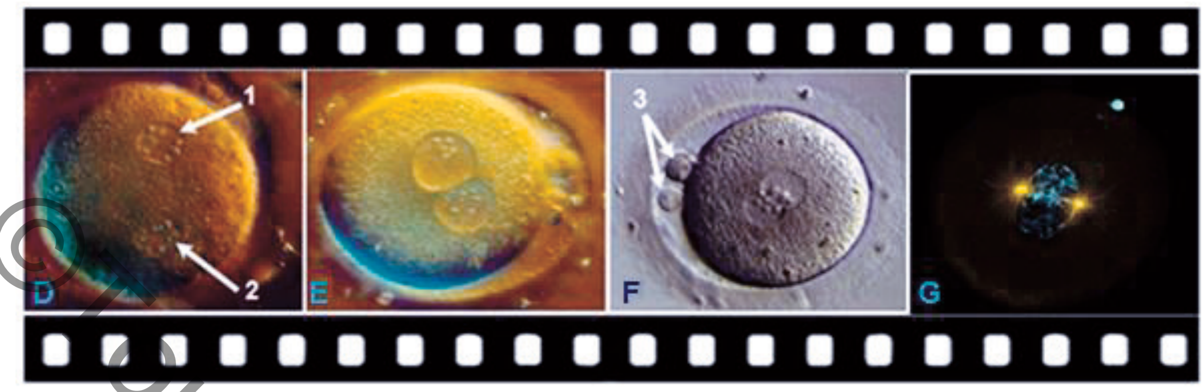
Document 4



9- **Proposer** un titre à chacun des schémas A, B et C

10- **Indiquer** les conséquences de ces transformations nucléaires.

Les figures **D, E, F** et **G** du **document 5** représentent la suite des étapes de la fécondation.



Document 5

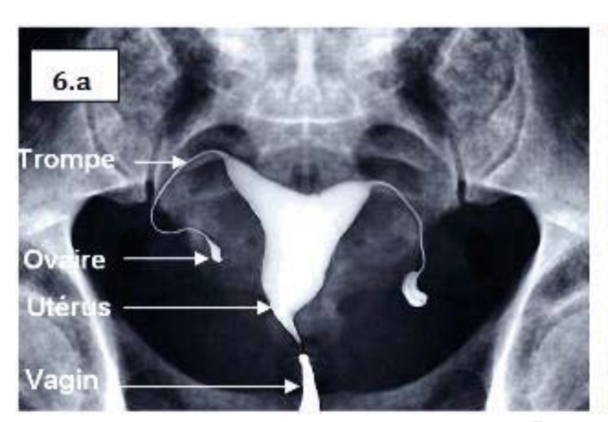


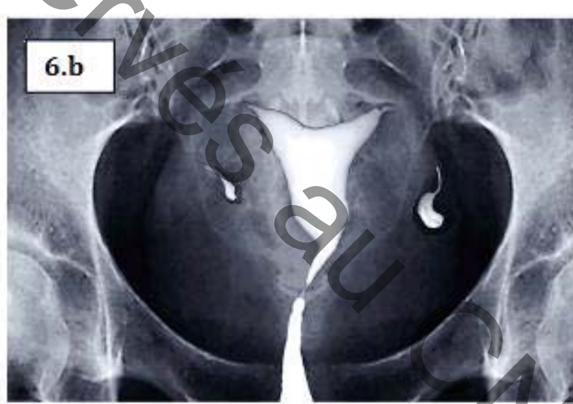
11- Nommer les structures désignées par les numéros 1, 2 et 3.
12- Proposer un titre pour chacune des figures D, E, F et G.
13- Intégrer toutes les données précédentes afin de :
- **a- Définir** la fécondation chez l'espèce humaine.
- **b- Déterminer** les étapes et les conséquences de la fécondation chez l'espèce humaine.

1.2. LES CONDITIONS DE LA FECONDATION

Activité 2 : Préciser l'état des voies génitales favorables à la fécondation

Le **document 6** est une radiographie de l'appareil reproducteur d'une femme fertile (document 6.a) qui a donné des enfants et d'une femme stérile (6.b) qui n'a pas donné d'enfants après quelques années de mariage **.**



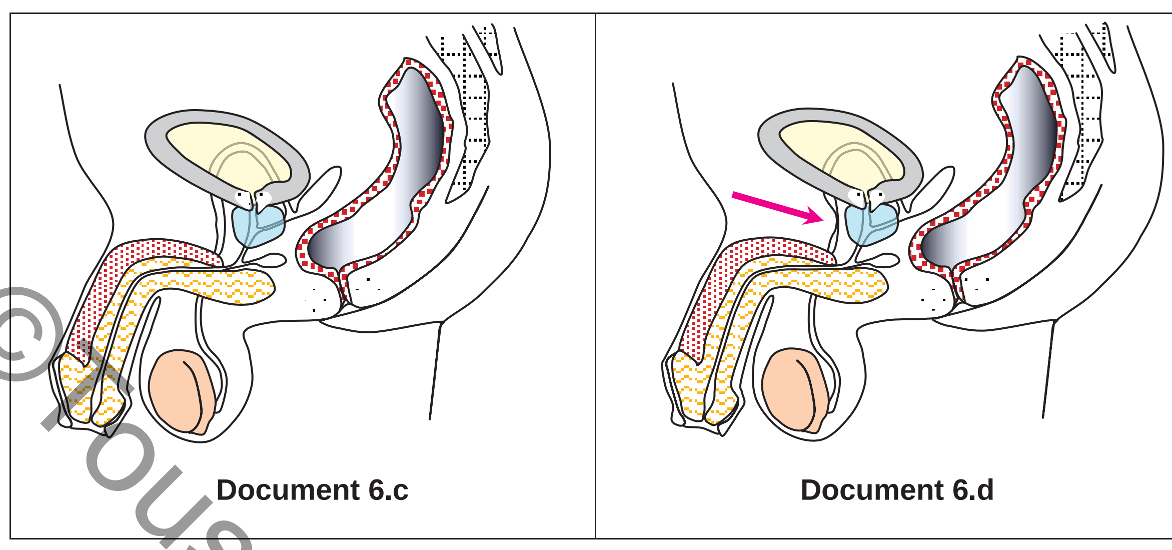


Document 6



1- Comparer l'aspect de l'appareil reproducteur de la femme stérile (doc 6.b) à celui de la femme fertile (doc 6.a).
2- Formuler une hypothèse sur l'origine probable de cette forme de stérilité féminine.
3- En **déduire** alors une condition nécessaire à la fécondation chez la femme.

Les documents 6.c et 6.d représentent respectivement des schémas de l'appareil reproducteur d'un homme fertile (qui a donné des enfants) et d'un homme stérile (qui n'a pas donné d'enfants après quelques années de mariage)**.**



Document 6.c | Document 6.d



4- Comparer l'aspect des voies génitales chez les deux hommes (stérile et fertile).

5- Formuler une hypothèse sur l'origine de cette stérilité masculine.

6- En **déduire** alors une condition nécessaire à la fécondation.

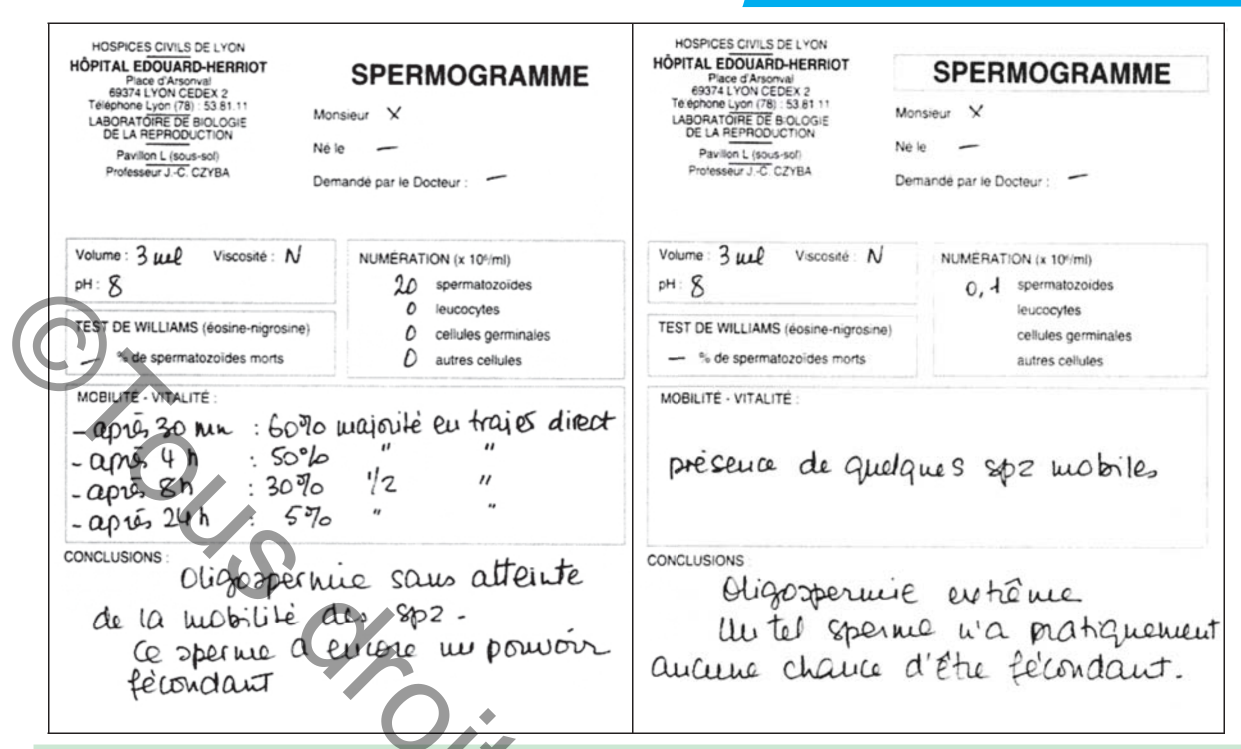
Activité 3 : Connaitre les paramètres d'un sperme normal

Messieurs **X** et **Y**, âgés respectivement de **30** et **27 ans**, ne parviennent pas à avoir un enfant et ce malgré de multiples tentatives depuis plus de 2 ans. Ils décident de consulter un médecin afin de comprendre et de remédier à cette « infertilité ». Le médecin spécialiste consulté propose aux messieurs de réaliser chacun un spermogramme dont les résultats sont représentés par le **document 7**.

Paramètres		Spermogramme normal (témoin)
Volume		3 ml
pH		7,3
Viscosité		Normale
Nombre de spermatozoïdes /ml de sperme		96. 10^6
Mobilité des spermatozoïdes	après 1h	52%
	après 4 h	42%
Formes atypiques		39%
Anomalies au niveau	de la tête	14%
	de la pièce intermédiaire	15%
	du flagelle	10 %

Document 7

Spermatozoïde mutant à deux flagelles	Spermatozoïde mutant à deux têtes
b 0,003 mm	a 0,003 mm


HOSPICES CIVILS DE LYON
HÔPITAL EDOUARD-HERRIOT
Place d'Arsonval
69374 LYON CEDEX 2
Téléphone Lyon (78) : 53.81.11
LABORATOIRE DE BIOLOGIE DE LA REPRODUCTION
Pavillon L (sous-sol)
Professeur J.-C. CZYBA

SPERMOGRAMME

Monsieur X
Né le —
Demandé par le Docteur : —

Volume : 3 ml Viscosité : N
pH : 8

NUMÉRATION (x 10⁶/ml)
20 spermatozoïdes
0 leucocytes
0 cellules germinales
0 autres cellules

TEST DE WILLIAMS (éosine-nigrosine)
— % de spermatozoïdes morts

MOBILITÉ - VITALITÉ :
- après 30 mn : 60% majorité en trajets direct
- après 4 h : 50% " "
- après 8 h : 30% 1/2 "
- après 24 h : 5% " "

CONCLUSIONS :
Oligospermie sans atteinte de la mobilité des spz.
Ce sperme a encore un pouvoir fécondant

HOSPICES CIVILS DE LYON
HÔPITAL EDOUARD-HERRIOT
Place d'Arsonval
69374 LYON CEDEX 2
Téléphone Lyon (78) : 53.81.11
LABORATOIRE DE BIOLOGIE DE LA REPRODUCTION
Pavillon L (sous-sol)
Professeur J.-C. CZYBA

SPERMOGRAMME

Monsieur X
Né le —
Demandé par le Docteur : —

Volume : 3 ml Viscosité : N
pH : 8

NUMÉRATION (x 10⁶/ml)
0,1 spermatozoïdes
leucocytes
cellules germinales
autres cellules

TEST DE WILLIAMS (éosine-nigrosine)
— % de spermatozoïdes morts

MOBILITÉ - VITALITÉ :
présence de quelques spz mobiles

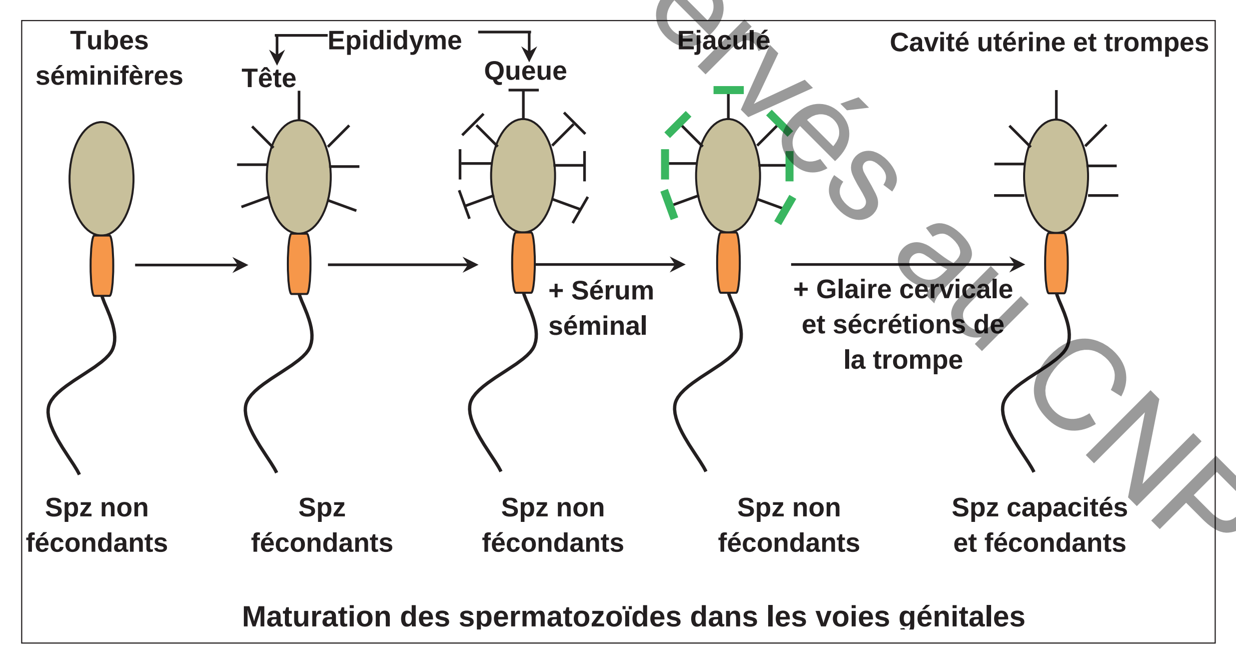
CONCLUSIONS :
Oligospermie extrême
Un tel sperme n'a pratiquement aucune chance d'être fécondant.



1. Comparer chacun des deux spermogrammes à celui du spermogramme témoin afin de **justifier** l'avis du médecin.
2. Déterminer les caractéristiques d'un sperme fécondant.

Activité 4 : Expliquer en quoi consiste la capacitation des spermatozoïdes.

Le document 8 montre certaines transformations subies par le spermatozoïde au cours de sa migration dans les voies génitales (masculine et féminine).



Maturation des spermatozoïdes dans les voies génitales



1- Décrire les modifications subies par le spermatozoïde aux différents niveaux.
2- Déterminer le lieu d'acquisition du pouvoir fécondant. En quoi consiste ce dernier ?
3- Déterminer le lieu d'acquisition de la capacitation des spermatozoïdes. En quoi consiste-t-elle ?

Activité 5 : Repérer la période du cycle favorable à la fécondation

- Les spermatozoïdes peuvent rester mobiles dans les voies génitales féminines (trompes de Fallope, col utérin) jusqu'à 5 jours après un rapport sexuel. Leur pouvoir fécondant ne persiste cependant que **48 heures** en moyenne.

Il faut moins de 7 heures à l'ovocyte II tout juste ovulé pour parcourir la distance de l'ovaire à l'ampoule tubaire (lieu de la fécondation normale). Arrivé dans la trompe, cet ovocyte demeure dans l'ampoule tubaire environ 72 heures. Le pouvoir fécondant de l'ovule n'y excède cependant jamais **24 heures**.

- L'arrivée des spermatozoïdes pour la fécondation est un **facteur modulable** par le couple lui-même qui choisit quand ont lieu les rapports sexuels avec éjaculation des spermatozoïdes dans les voies génitales féminines.
- L'arrivée de l'ovocyte pour la fécondation est un **facteur non modulable**. Il dépend uniquement de la date exacte d'ovulation.

Document 9



1- Exploiter les données du document 9 afin de **compléter** le tableau suivant :

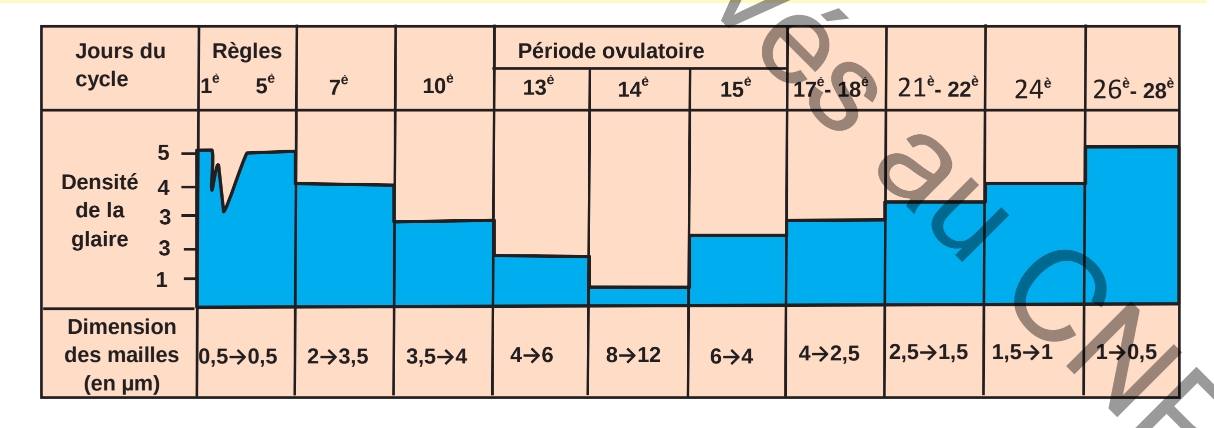
	Spermatozoïdes	Ovocyte II	Total pour le couple/cycle
Durée du pouvoir fécondant en h	……………….	……………..	……………………..

2- Préciser, dans un cycle sexuel, la période de fécondation.

Activité 6 : Indiquer l'aspect de la glaire cervicale propice à la fécondation

Les glandes de l'endomètre du col de l'utérus sécrètent un liquide visqueux, la glaire, constitué de filaments de nature protéique. Celle-ci subit de profondes modifications au cours du cycle menstruel.

Le document 10 renseigne sur la densité de la trame (nombre de filets par unité de volume) et la dimension des mailles de la glaire cervicale au cours du cycle:



Document 10

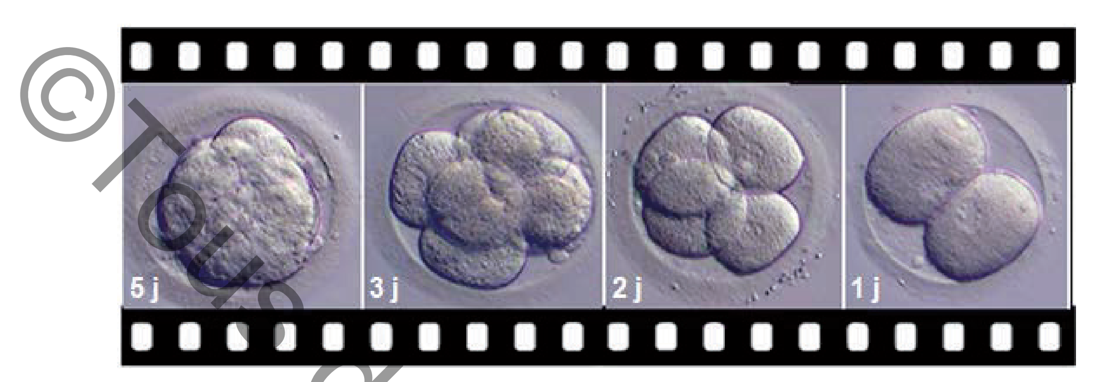


- **Décrire** les modifications subies par la glaire cervicale au cours d'un cycle menstruel.
- **Déterminer** la période pendant laquelle la probabilité de fécondation est la plus élevée.
- **Déduire** alors les caractéristiques de la glaire cervicale au cours de cette période.

2. LES PREMIERES ETAPES DU DEVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE

2.1. LA SEGMENTATION

Activité 7 : Décrire les premières étapes embryonnaires
Le document 11 représente l'évolution du zygote dans les voies génitales de la femme dans les 5 jours qui suivent la fécondation.



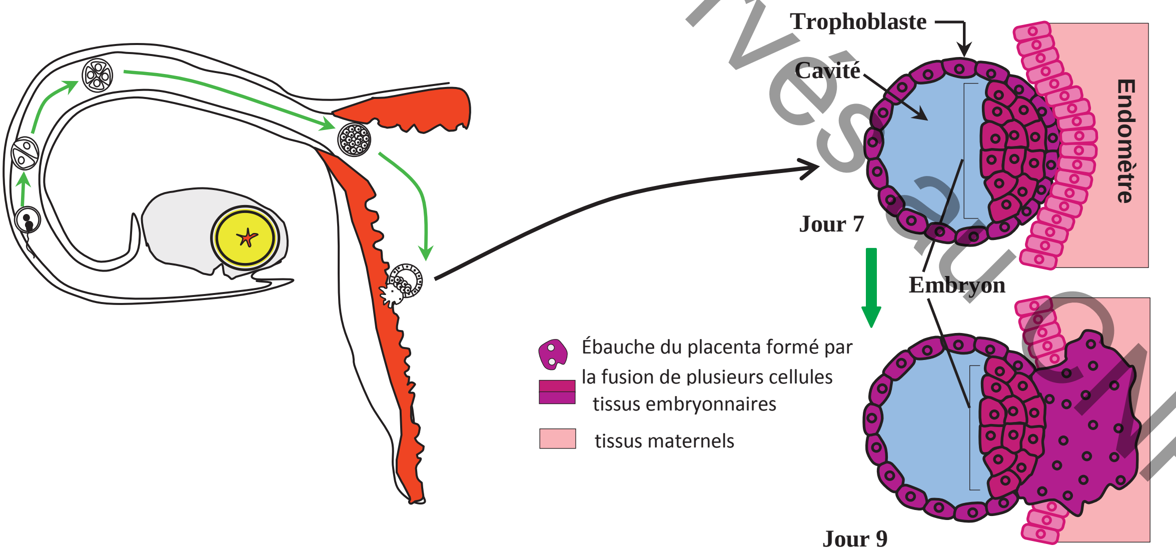
Document 11



Décrire l'ensemble des transformations subies par l'œuf fécondé ou zygote dans son voyage dans la trompe depuis la caryogamie jusqu'à le jour 5 après fécondation.

2.2. LA NIDATION :

Activité 8 : Formation du trophoblaste.
Le document 12 représente les premières étapes de la grossesse en décrivant les modifications de l'embryon dès son arrivée au niveau de la cavité utérine.



Document 12

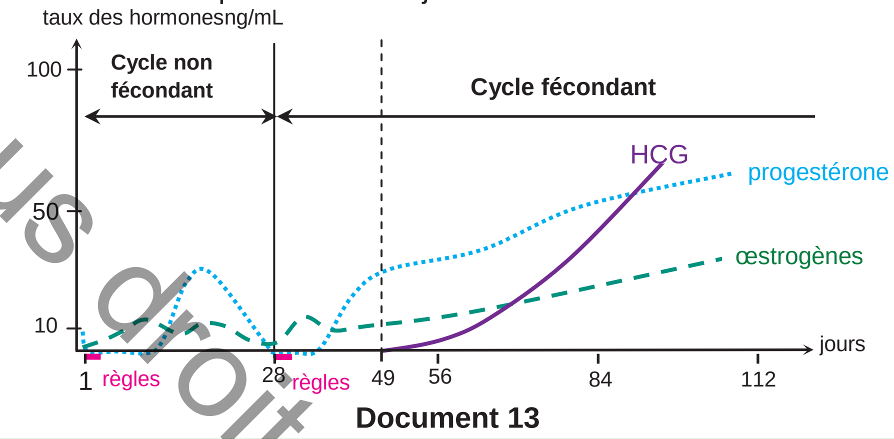


1- Rappeler l'aspect de la muqueuse utérine et le rythme de l'activité musculaire du myomètre, 7 jours après l'ovulation.
2- Décrire l'ensemble des transformations subies par l'embryon dès son arrivée au niveau de la cavité utérine 7 jours après la fécondation.
3- Proposer une explication à l'implantation de l'embryon dans l'endomètre.

Constats :

- Cultivées dans un milieu de culture approprié, les cellules du trophoblaste sécrètent l'hormone chorionique gonadotrophine (HCG).
- L'injection intraveineuse de HCG rendue radioactive à une femelle de singe gestante (dont l'activité sexuelle est analogue à celle de la femme) montre que la radioactivité est localisée au niveau des cellules lutéales du corps jaune.

Le document 13 représente l'évolution des taux sanguins de HCG, des œstrogènes et de la progestérone durant une période de 112 jours chez une femme enceinte.



Document 13



4- Indiquer l'origine de l'HCG, ses cellules-cibles et son effet physiologique.

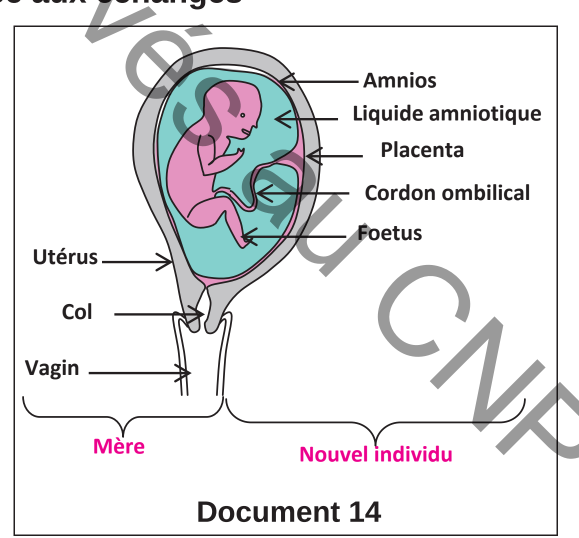
5- Résumer les interactions hormonales qui s'établissent entre l'embryon (trophoblaste), l'ovaire, l'utérus et le complexe hypothalamo-hypophysaire au début de la grossesse.

6- Déduire alors l'origine du blocage du cycle ovarien et la disparition des règles lors de la grossesse.

2.3. LE PLACENTA ; STRUCTURE ET ROLES

Activité 9: Le placenta; une annexe dédiée aux échanges

Pour se développer, l'embryon puis le fœtus a besoin d'O_2 et de nutriments. De même, il doit rejeter ses déchets (CO_2, urée…). Sa mère va lui apporter tout ce dont il a besoin et va assurer le rejet de ses déchets.
Le document 14 montre l'emplacement du fœtus à l'intérieur de l'utérus de sa mère.

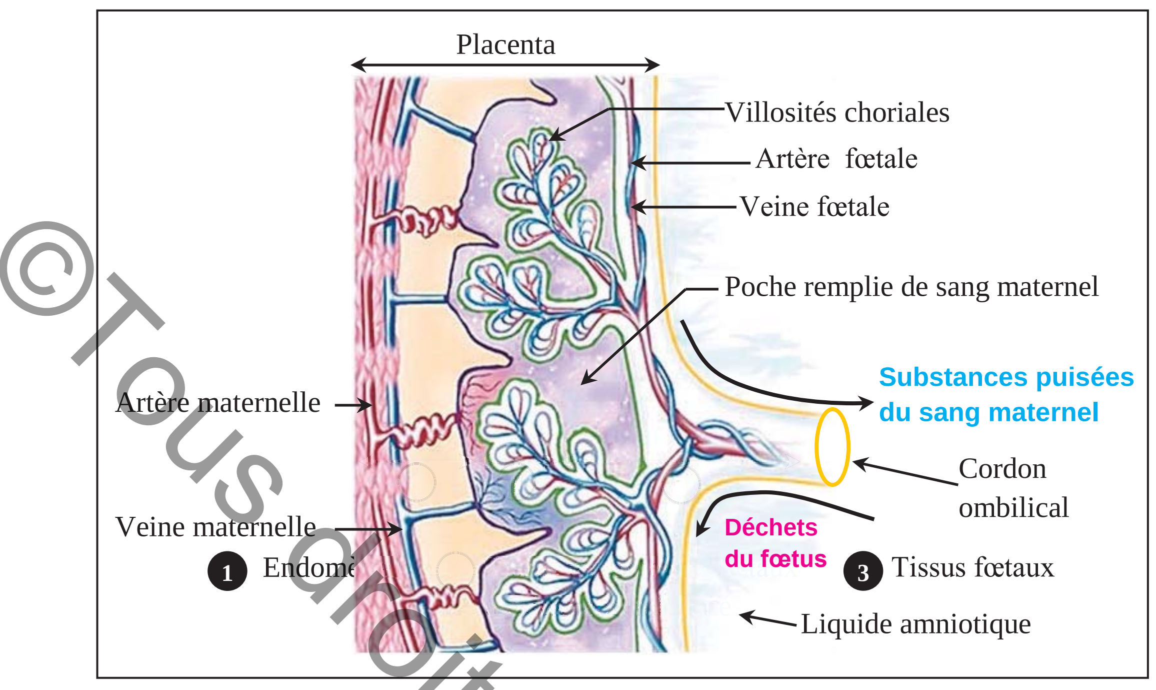


Document 14



1- Préciser, en justifiant la réponse, la structure d'échanges mère-fœtus.

Le document 15 représente un schéma détaillé de cette structure d'échanges mère-fœtus



Document 15



2- Préciser l'origine du placenta.
3- Décrire sa structure.
4- Expliquer comment les échanges mère-fœtus s'effectuent à travers cette structure.

Quelques caractéristiques du placenta

Le placenta est un disque qui pèse à la fin de la grossesse environ 1/6 du poids du nouveau-né. Il représente une surface de 10 à 14 m^2 et contient un réseau sanguin capillaire de 50 Km. Le débit sanguin maternel est évalué à 500 mL/min^{-1}. Le sang fœtal et le sang maternel ne sont séparés que par une membrane très fine de 2 à 6 µm.

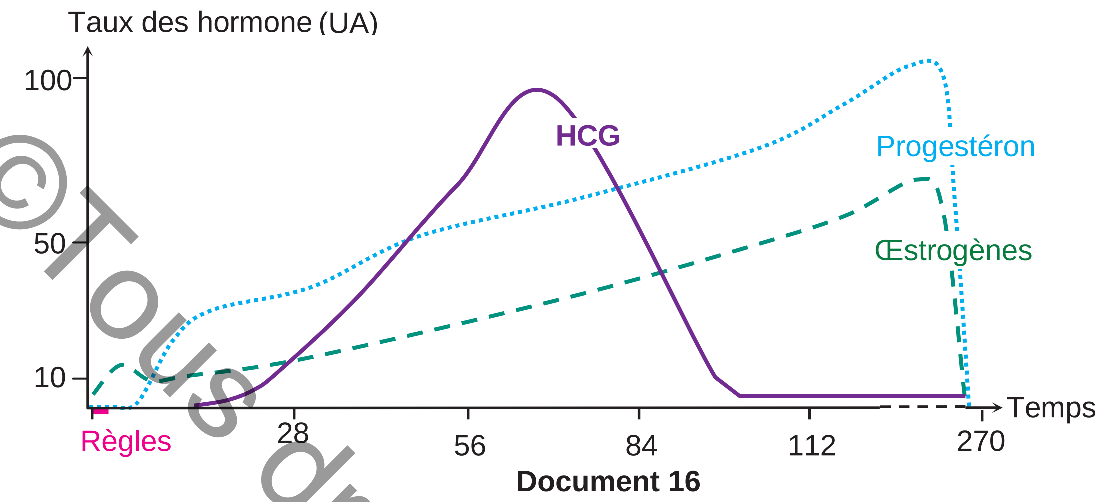


5- Dégager les indices qui prouvent que le placenta possède toutes les propriétés d'une surface d'échanges adaptée.
6- Indiquer par des flèches dans le tableau suivant les échanges susceptibles de s'effectuer entre le sang fœtal et le sang maternel à travers le placenta.

Sang maternel		Sang fœtal
- Nutriments (glucose, AA, AG, eaux, sels minéraux, vitamines…) - O_2	Placenta	- Urée - CO_2

Activité 9 : Déterminer la fonction endocrine du placenta

Le **document 16** représente l'évolution des taux sanguins des œstrogènes, de la progestérone et de la HCG durant une période de 270 jours chez une femme en grossesse.



Document 16



1- **Décrire** l'évolution du taux sanguin de HCG et les conséquences de cette évolution sur le corps jaune.
2- **Proposer** une hypothèse sur l'origine de la synthèse des œstrogènes et de progestérone au-delà du jour 112 depuis la nidation.
3- **Dégager** alors le rôle endocrinien du placenta.
4- **Faire** un schéma récapitulant les interactions hormonales entre placenta, axe hypothalamo-hypophysaire et utérus, trois mois après la nidation.

Activité 10 : Déterminer le rôle protecteur du placenta

- La femme enceinte et le futur nouveau-né sont solidaires sur les plans physiologique et métabolique. A l'exception de grosses molécules comme l'héparine et l'insuline, tout médicament administré et plusieurs produits consommés (colorants, nicotine, alcool, drogues …) par la mère ainsi que certains microbes traversent le placenta et peuvent avoir des répercussions immédiates ou lointaines sur l'embryon, le fœtus et le nouveau-né.
- Dès le troisième mois de grossesse, les anticorps de la mère peuvent passer par endocytose et conférer une immunité au fœtus.
- Du point de vue immunologique, le fœtus est qualifié comme un greffon dont les gènes proviennent pour moitié du père et pour moitié de la mère. L'ébauche placentaire (trophoblaste) n'exprime pas ou exprime très peu de molécules HLA.



1- Indiquer par des flèches le sens des échanges susceptibles de s'effectuer entre le sang fœtal et le sang maternel à travers le placenta.

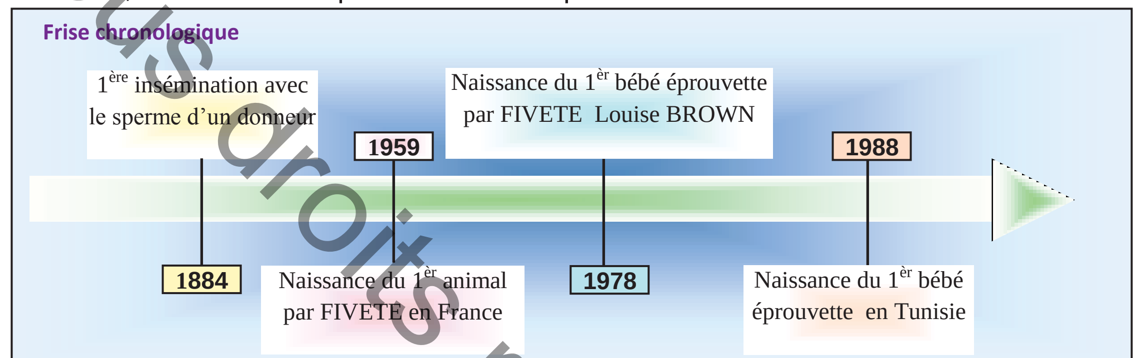
Sang maternel	Placenta	Sang fœtal
Nicotine Alcool Certains médicaments Drogues Certains germes pathogènes Anticorps		

2- Expliquer comment se fait la tolérance du fœtus par sa mère.
3- Dégager le rôle protecteur du placenta.

3. LA MAITRISE DE LA PROCREATION

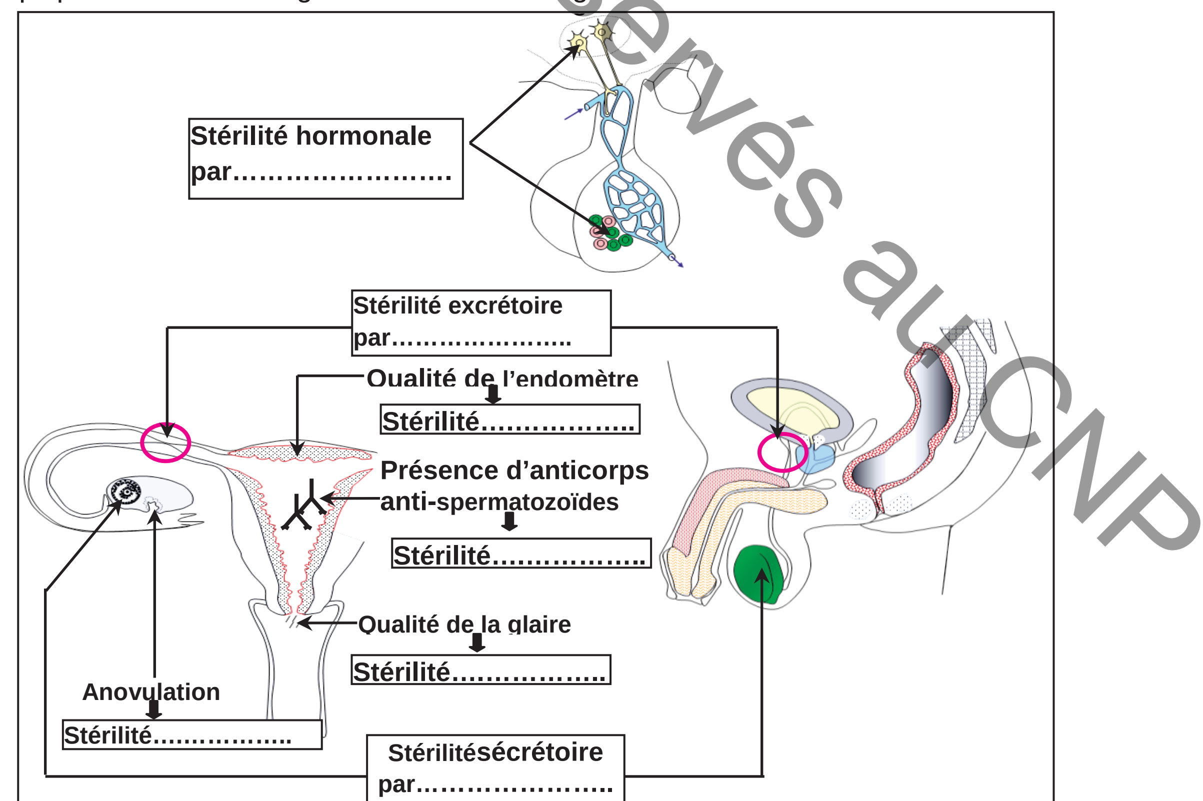
3.1. LA PROCREATION MEDICALEMENT ASSISTEE (PMA) : EXEMPLE LA FIVETE (FIV)

- L'activité physique libère dans le sang l'adrénaline et la noradrénaline, sources de bien-être, qui déclenchent la sécrétion d'endorphines (drogues naturelles), lesquelles freinent la sécrétion des hormones stimulant les ovaires. Le stress, souvent présent chez les sportives, et le phénomène de carence alimentaire énergétique représentent une source possible d'irrégularités des règles, voire de l'arrêt de celles-ci (aménorrhée). Ces sportives peuvent être vectrices d'infertilité par trouble de l'ovulation.
- En Tunisie l'infertilité touche 15% des couples en âge de procréer.
- En 2009, on estime à quatre milles cinq cents le nombre des tentatives de PMA.



Activité 11 : Reconnaitre quelques causes de stérilités masculine et féminine

Le document 17 récapitule les organes impliqués dans la fonction de reproduction humaine et qui peuvent être le siège d'anomalies à l'origine de stérilité masculine et/ou féminine.



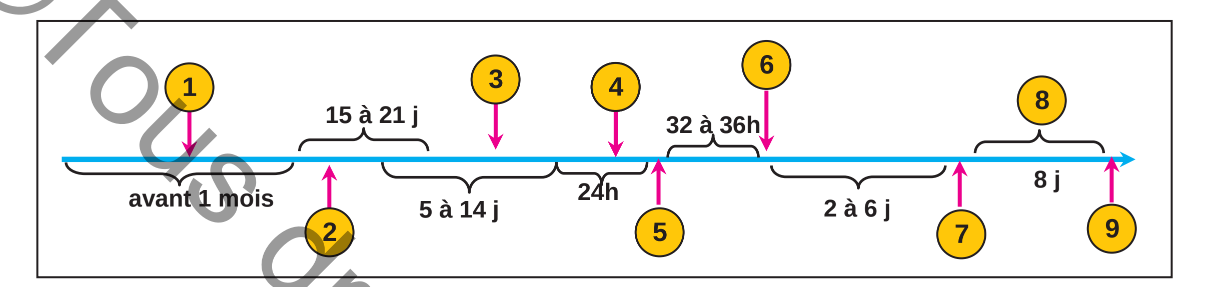
Document 17



1- Compléter le document par les expressions suivantes :
problème de fabrication des gamètes, anomalies de la glaire, problème de canalisation, anomalies de l'ovulation, problèmes hormonaux, anomalies immunologiques, anomalie de l'endomètre.
2- Proposer des solutions pour corriger ces troubles de fertilité.

Activité 12 : Identifier les étapes de la technique de FIVETE

Le **document 18** récapitule l'ensemble des pratiques cliniques et biologiques utilisées dans la procréation in vitro.



Etapes	Interventions de l'équipe médicale
❶	Examens bactériologiques et programmation du traitement
❷	Mise au repos des ovaires par injection GnRH ou de son analogue
❸	Stimulation ovarienne surveillée par injection FSH ou de son analogue
❹	Déclenchement de l'ovulation par injection HCG ou de LH
❺	Ponction des ovaires et recueil du sperme et capacitation des spermatozoïdes
❻	Fécondation « in vitro »des ovocytes et culture in vitro
❼	Transfert des embryons dans la cavité utérine
❽	Préparation de la grossesse par injection de progestatif
❾	Test de grossesse

Document 18 : Etapes de FIVETE

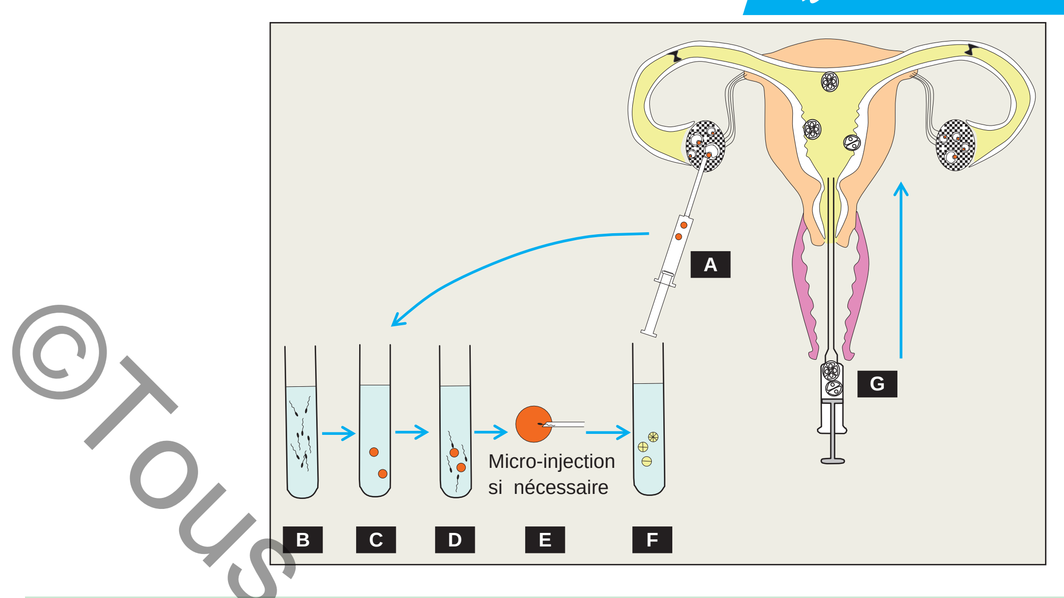


Les couples, candidats à une FIVETE, se demande sur l'efficacité du traitement hormonal qui accompagne cette intervention médicale. Ils posent à, ce sujet, trois questions de manière récurrente :

1. Pourquoi est-il nécessaire de bloquer le fonctionnement de l'hypophyse ?
2. Comment expliquer le développement de plusieurs follicules (au moins trois et souvent une dizaine) lors de la stimulation alors que généralement un seul follicule parvient à maturité.
3. A quoi sert l'injection de HCG en fin du traitement ?

Activité 13 : Comprendre le principe de la fécondation in vitro

Complexe à mettre au point, le principe de la FIV peut en théorie paraître simple puisqu'il consiste à recréer en laboratoire (in vitro) ce qui se passe normalement au moment de la fécondation dans les trompes de la femme (in vivo). Il peut se résumer en quelques étapes comme le montre le document 19.





Décrire les étapes numérotées de 1à 6.

3.2. LA CONTRACEPTION HORMONALE

3.2.1. APERÇU HISTORIQUE :

Voici un texte montrant comment les Grecs croyaient, il y a 2500 ans, maîtriser la procréation :

« Afin que la femme ne conçoive pas, il faut d'abord prendre garde de ne cohabiter avec l'homme dans le temps favorable de la conception, c'est-à-dire au début ou à la fin des menstrues. Quand au coït, dans ce temps-là, lorsque la semence virile est éjectée, que la femme retienne son souffle, afin que la semence ne soit pas portée dans la cavité utérine et sans tarder, elle se lève et qu'elle s'évertue à éternuer et qu'elle se lave la vulve avec soin. Pour empêcher la conception, il convient d'oindre le col utérin de miel ou d'huile de cèdre ou de céruse car de telles choses inertes barrent la route et, astringentes, ferment l'orifice utérin avant le coït et ne permettent pas à la semence de pénétrer dans la cavité utérine. »

D'après Aspasie de Millet

3.2.2. LA CONTRACEPTION HORMONALE :

1 - Les pilules contraceptives :

Activité 14 : Connaître le mode d'emploi de la pilule oestroprogestative

C'est en 1954 qu'une méthode de contraception chimique a été mise au point par Gregory Pinkus aux USA. Très rapidement, l'usage de ce type de contraception a envahi tout le monde. Aujourd'hui, la pilule contraceptive devient le moyen de contraception le plus utilisé car il est le plus efficace (98- 99% d'efficacité), si elle est prise correctement.



Document 20 : tablette de 21 comprimés

Activité 15 : Préciser l'effet contraceptif de la pilule oestroprogestative.

Les pilules les plus fréquemment utilisées contiennent des œstrogènes et de la progestérone de synthèse. La prise est continue pendant 21 jours puis arrêt pendant 7 jours ce qui provoque la venue des règles.

Le document 21 représente l'aspect de la glaire cervicale, celui de l'endomètre et un détail d'une portion d'une coupe d'ovaire à des moments significatifs pour la conception.

	Cycle normal	Cycle sous pilules contraceptives
Aspect de la glaire cervicale au 14ème jour du cycle (microscopie électronique x1800).		
Aspect de l'endomètre au 24ème jour du cycle (microscopie optique x40)		
Détail d'une portion d'une coupe d'ovaire au 21ème jour du cycle (microscopie optique x180)		



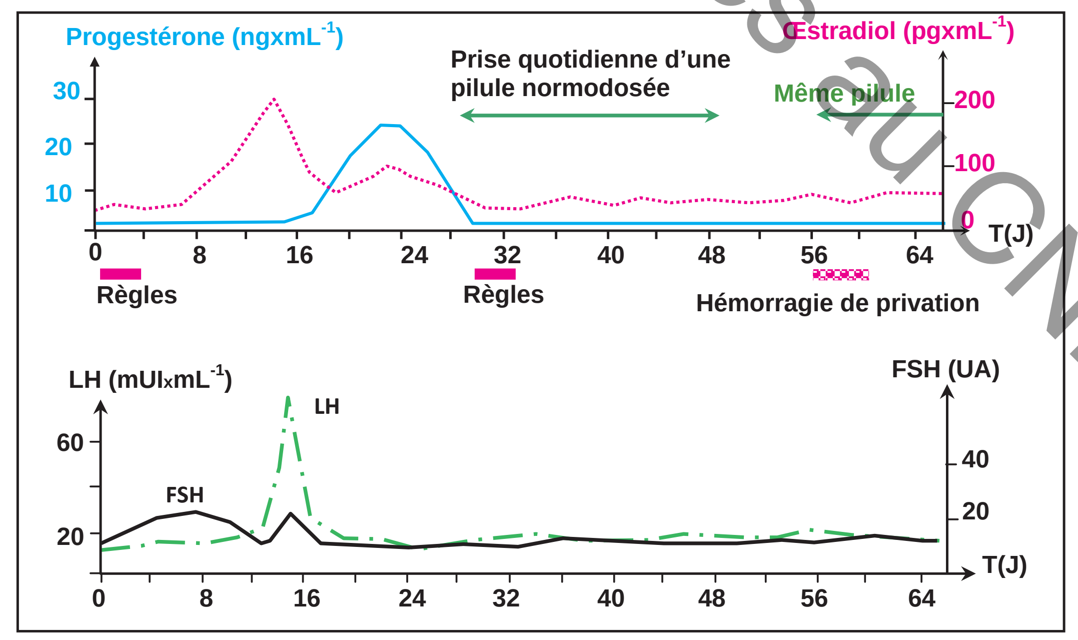
Document 21



À partir d'une **analyse comparée** des résultats obtenus, **expliquer** l'action contraceptive de la pilule oestroprogestative sur l'ovaire et l'utérus.

Activité 16 : Comprendre le mode d'action de la pilule oestroprogestative.

Des dosages hormonaux sont réalisés chez une femme durant un cycle normal et un cycle sous pilule. Le document 22 montre les résultats obtenus.



Document 22: Concentration plasmatique d'hormones naturelles

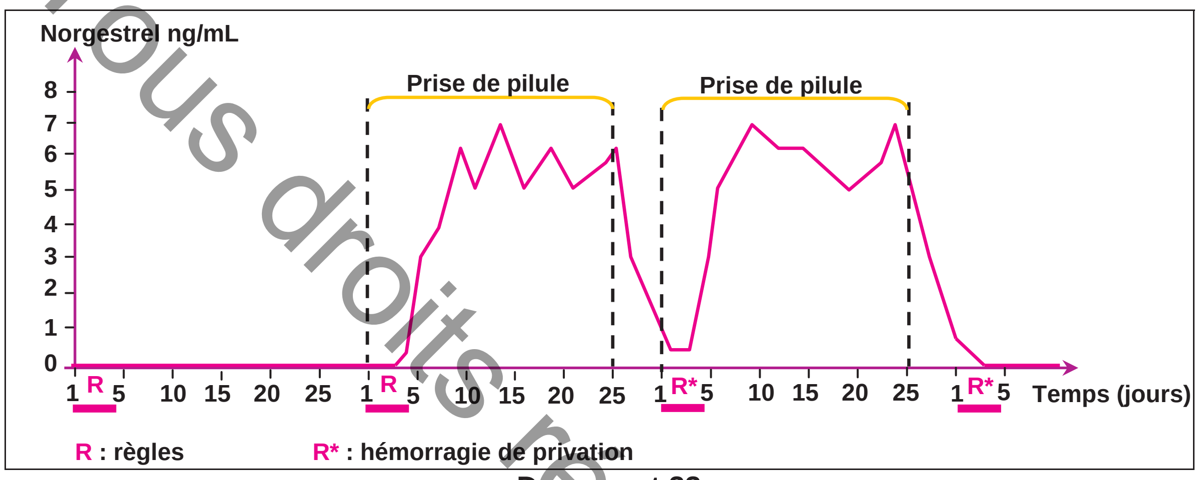


Comparer les résultats de dosages hormonaux en vue de **déduire** le mode d'action de cette pilule contraceptive.

Activité 17 : Expliquer le déterminisme de la menstruation en cas de prise de pilules contraceptive

Chez une jeune femme, on réalise quotidiennement des dosages plasmatiques d'hormones de synthèse au cours d'un cycle sexuel normal suivie de deux cycles successifs sous **pilule combinée.**

Les résultats de dosage de norgestrel (progestérone de synthèse) sont représentés par le document 23.



Document 23



2- Exploiter les données des documents 22 et 23 pour expliquer le déterminisme des règles et des hémorragies de privation :

a- au cours d'un cycle sans pilules

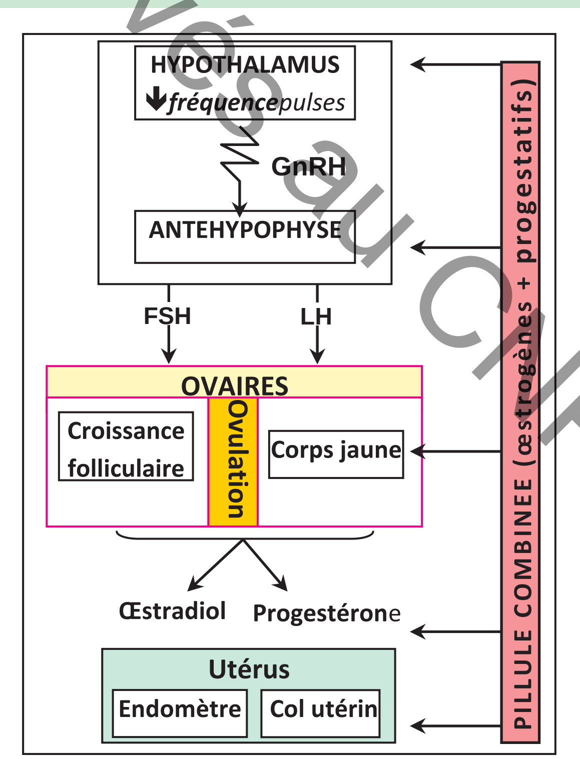
b- au cours d'un cycle sous pilules



En intégrant les réponses aux questions précédentes,

3- Expliquer l'effet contraceptif de la pilule combinée.

4- Indiquer sur le schéma, l'effet de la prise de pilule à différents niveaux.



4. L'HYGIENE DE LA REPRODUCTION

4.1. EFFETS DE LA TOXICOMANIE

Activité 18 : Les effets du tabagisme sur le déroulement de la grossesse

Le placenta laisse passer entre autres des substances nocives pour le développement du fœtus comme l'alcool, la nicotine ou certains médicaments mais aussi certains microbes comme le virus du sida ou de la rubéole.

La femme enceinte doit donc être très vigilante sur son hygiène de vie durant toute sa grossesse.

		Femme non fumeuse	Femme fumeuse
GEU (grossesse extra-utérine)			1-20cig/j : 1 à 2 >20cig/j : 2,5
Poids moyen du nouveau-né		3,4 Kg	1-20cig/j : 3,2 Kg >20cig/j : 3,0 Kg
Fausse couche spontanée		10%	<20cig/j : 20% >20cig/j : 35%
Retard de croissance intra-utérine		8,5%	17,7%
Malformations congénitales	**Bec de lièvre**	0%	8%
	Spina bifida	0%	9%
	Osseuses	2%	5%
	Hydrocéphalie	1%	6%
Mort du fœtus		8%	16%

Document 24



Dégager à partir des données du document 24 les conséquences du tabagisme sur le déroulement de la grossesse .

4.2. MOYENS DE PREVENTION : DES MESURES A APPRENDRE

Activité 19 : Trier les activités sportives à pratiquer en période de grossesse

Pour les femmes à grossesse normale, le sport a de multiples avantages: contrôle du poids, diminution de l'hypertension, réduction du risque de diabète (insuline plus efficace), amélioration de la circulation sanguine et atténuation des problèmes veineux et les «jambes lourdes». Sans compter qu'il accroît le bien-être général. Néanmoins, La grossesse a de nombreuses répercussions sur l'organisme dont certaines peuvent gêner l'entraînement ou diminuer les performances comme le montre le document 25.

Endurance

L'anémie due à la grossesse diminue la capacité d'endurance des sportives, notamment en altitude moyenne

Maladresse

La prise de poids ainsi que le dépassement du centre de gravité dû au gonflement du ventre perturbent l'équilibre du sportif. Le risque de chute devient plus important et certains gestes sportifs sont plus difficiles à réaliser

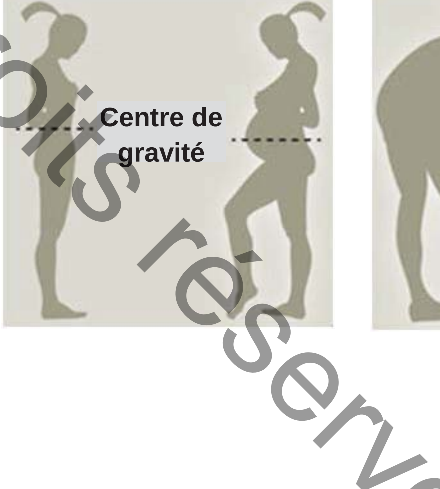
Vomissement

Chez les personnes qui y sont sensibles, les nausées sont évidemment un problème pour la pratique régulière du sport

Problèmes articulaires

Les perturbations hormonales ont une influence sur le système ostéo-articulaire. Le risque d'entorses et de mal des dos





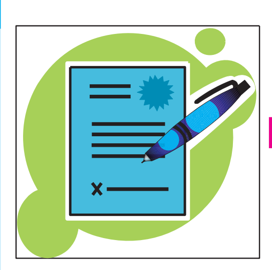






Compte tenu des données du document ci-dessus, **remplir** le tableau suivant :

Sports	fortement recommandés	à éviter	Strictement interdit
- La marche à pied	....	....	....
- le vélo	....	....	....
- la natation	....	....	....
- la gymnastique douce	....	....	....
- le ski	....	....	....
- sports de balles collectives	....	....	....
- sports de combat	....	....	....
- la plongée sous-marine avec bouteilles	....	....	....



Bilan des connaissances

1. LA FECONDATION

1.1. LES ETAPES DE LA FECONDATION :

2.1.1. migration du gamète femelle

l'ovocyte II est capté par le pavillon puis cheminé jusqu'à l'ampoule grâce aux contractions de la trompe et aux mouvements des cils vibratiles qui tapissent sa paroi.

2.1.2. migration du gamète mâle;

- les spermatozoïdes rendus fécondants (capacitation) dans l'épididyme par acquisition de protéines membranaires leur permettant la reconnaissance de l'ovocyte, sont décapacités (masquage des protéines membranaires) à la sortie de l'épididyme.
- Les spermatozoïdes décapacités sont projetés au fond du vagin lors de l'accouplement. Au moment de l'ovulation, le pH du vagin qui jusqu'alors était acide, devient alcalin (7.8) ce qui stimule l'activité des spermatozoïdes.
- Ils atteignent la glaire cervicale qui baigne le col de l'utérus. En période ovulatoire, la glaire d'aspect lâche, facilite le passage des spermatozoïdes et élimine le liquide séminal. Seuls 1 % des spermatozoïdes franchissent cette barrière.
- Dans l'utérus, beaucoup de spermatozoïdes sont détruits, les autres progressent vers les trompes.
- Lors de leur passage dans l'utérus, puis dans les trompes, les spermatozoïdes retrouvent leur pouvoir fécondant par **capacitation.**

2.1.3. La rencontre des gamètes et la caryogamie;

- les spermatozoïdes atteignent par vagues l'ovocyte et l'entourent. Ils arrivent au contact de la zone pellucide grâce à la rétraction des cellules de la corona radiata. Les antigènes membranaires des spermatozoïdes se lient à des récepteurs de la zone pellucide assurant la reconnaissance entre les deux gamètes.
- Grâce au contenu enzymatique de son acrosome, un spermatozoïde perfore et liquéfie localement la zone pellucide pour atteindre la membrane plasmique de l'ovocyte ; c'est la réaction acrosomique. La fusion des membranes plasmiques des deux gamètes permet au spermatozoïde de déverser son noyau et son centriole proximal dans le cytoplasme ovocytaire.
- La zone pellucide de l'ovule devient imperméable à la pénétration d'autres spermatozoïdes.
- La pénétration du spermatozoïde active l'ovocyte qui réagit par des transformations de deux types :

❖ **Cytoloplasmiques :**

- La réaction corticale : échec à la polyspermie : les granules corticaux déversent par exocytose leur contenu enzymatique qui transforme la zone pellucide en membrane de fécondation imperméable aux spermatozoïdes (dégradation et/ou modification des récepteurs ZP) assurant ainsi la monospermie.
- La synthèse de protéines à partir des réserves cytoplasmiques.

❖ **Nucléaires :**

- L'achèvement de la division équationnelle de méiose par la formation de l'ovule et l'expulsion du 2ème globule polaire.

La synthèse d'ADN par réplication et duplication des chromosomes. Les noyaux des gamètes gonflent et se rapprochent l'un de l'autre au centre de l'ovule.
- La formation d'un aster à partir du centriole et son dédoublement.
- La fusion des 2 pronucléi mâle et femelle (caryogamie) pour former une cellule à 46 chromosomes ; la cellule œuf.

Activité 1

1.2. LES CONDITIONS DE LA FECONDATION :

- Un sperme fécondant :
- Des spermatozoïdes capacités : **La capacitation correspond à un ensemble de modifications membranaires et intracellulaires du spermatozoïde dans les voies génitales femelles qui provoquent sa maturation pour pouvoir se fixer à la zone pellucide et opérer sa réaction acrosomique pour féconder l'ovocyte.**

Stockage dans l'épididyme	Maturation
Ejaculation	Activation
Ascension vers l'ovaire	Capacitation
Aux environs de l'ovule	Réaction acrosomique

- Présence de spermatozoïdes dans les voies génitales féminines pendant la période de fécondité.
- Des voies génitales masculines dégagées
- Des voies génitales féminines saines et perméables : glaire cervicale perméable (peu dense et à maillage lâche)
- Des sécrétions vaginales pas trop acides pour ne pas tuer les spermatozoïdes

Activités 2, 3, 4 , 5 et 6

2. LES PREMIERES ETAPES DU DEVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE

2.1. LA SEGMENTATION

- L'ovule fécondé ou zygote commence ses premières divisions de segmentation environ 24h après la fécondation. Ce clivage a lieu au cours de la migration tubaire.
- A chaque division, l'embryon double son nombre de cellule de façon exponentielle (2^n).
- Il ne se passe aucune croissance cellulaire, seulement des subdivisions (divisions cellulaire). Les blastomères restent prisonniers à l'intérieur de la zone pellucide qui est inextensible.
- A 96 heures, un amas d'une soixantaine de blastomères, forme la morula qui doit son nom à sa ressemblance à une mûre qui apparaît en fait comme un amas de cellules sphériques.

2.2. LA NIDATION :

- Dès le sixième jour, les cellules périphériques du **blastocyste** se différencient en **trophoblaste.** Les cellules trophoblastiques se mettent en effet à proliférer et à libérer des enzymes de manière à pouvoir pénétrer dans la dentelle utérine le septième jour et à rompre la paroi des capillaires sanguins. Le blastocyste entre ainsi en contact avec le sang maternel au fur et à mesure qu'il s'enfonce dans l'endomètre ce qui lui permet d'absorber les éléments nutritifs nécessaires à son développement (ses réserves sont pratiquement épuisées). Le dixième jour, l'œuf est complètement enfoui dans la muqueuse utérine ; la **nidation** est alors terminée.
  - C'est à ce moment que les cellules du trophoblaste commencent à fabriquer une hormone de nature glycoprotéique, l'**HCG** (*HumanChorionicGonadotrophin* = Gonadotrophine chorionique humaine) qui permet au corps jaune de se maintenir et donc de continuer à produire des œstrogènes et de la progestérone.

- La HCG joue un rôle particulièrement important puisqu'en bloquant l'activité du myomètre, elle permet à l'utérus de se dilater au fur et à mesure que le blastocyste grossit et évite qu'il soit expulsé. Activité 7

2.3. LE PLACENTA : UNE ANNEXE DEDIEE AUX ECHANGES

Le placenta est produit par l'interaction entre l'endomètre et les tissus de l'embryon (le trophoblaste). C'est une surface d'échange et de protection de 14m^2 environ.
Le placenta est le seul organe que deux humains (sauf cas jumeaux) possèdent en commun. C'est le trait d'union indispensable entre la mère et l'enfant. Il assure à lui seul de multiples fonctions physiologiques, qui sont chez l'adulte assurées par plusieurs organes spécialisées tels que poumons, reins, foie, intestin, peau, gonade et système immunitaire.

- **fonction nutritive**; C'est via le placenta que eau, sucres, acides aminés, peptides, minéraux et vitamines hydrosolubles sont apportés au fœtus .
- **fonction respiratoire** ; le placenta joue un rôle de « poumon fœtal ». Il assure un transfert du dioxygène du sang maternel au sang fœtal et un transfert en sens inverse du CO_2.
- **fonction excrétrice** ; le métabolisme embryonnaire produit des déchets (urée, acide urique, créatinine, dioxyde de carbone, acide carbonique…). Ils sont exportés - via le sang de la mère et pris en charge par les poumons, foie, reins, globules blancs, etc. de l'organisme maternel ;
- **fonction endocrine (hormonale)** ;
  Suite à la régression du corps jaune, le placenta prend la relève et sécrète les œstrogènes et la progestérone assurant la poursuite de la grossesse.
- **fonction immunitaire**; le placenta forme en quelque sorte à la fois une barrière immunologique qui s'oppose au passage de certaines substances toxiques et de certains germes pathogènes. Il laisse passer les anticorps par exocytose de la mère vers le fœtus. **Activités 8, 9 et 10**

3. LA MAITRISE DE LA PROCREATION

3.1. LA PROCREATION MEDICALEMENT ASSISTEE (PMA) : EXEMPLE LA FIVETE (FIV)

3.1.1. QUELQUES CAUSES DE STERILITE :

Cas de stérilités féminines	Cas de stérilités masculines
• **Anomalies utérines** Des trompes de Fallope altérées ou obstruées empêchent l'ovocyte de rencontrer le spermatozoïde (Stérilité mécanique). • **Troubles de l'ovulation (plus de 3 cas sur 10)** ***-Anovulation*** : ovulation totalement absente ***-Dysovulation*** : L'ovulation peut être présente mais l'ovocyte est de qualité moindre. • **Anomalies de la glaire cervicale** La glaire cervicale absente, en quantité insuffisante, trop visqueuse ou gélifiée. Par ailleurs, elle peut être de qualité mais contenir des anticorps anti-spermatozoïdes (stérilité immunologique) permettant aux spermatozoïdes de s'agglutiner et empêchant de ce fait la fécondation	• **Anomalies des spermatozoïdes** ***-l'azoospermie*** - une absence de spermatozoïdes dans le sperme émis ***-l'oligospermie*** - une insuffisance de spermatozoïdes dans le sperme émis ***-l'asthénospermie*** - les spermatozoïdes sont présents, mais leur mobilité est en dessous de la normale ***-latératospermie*** - une forte proportion des spermatozoïdes a une forme anormale. • **Anomalies des conduits génitaux** Obstruction partielle ou totale des canaux déférents. • **Anomalies de l'éjaculation** ***une éjaculation rétrograde*** - le conduit que les spermatozoïdes empruntent normalement est bloqué et il est possible que le sperme émis reflue vers la vessie.

Activité 11

2.1.2. LA FIVETE : FECONDATION IN VITRO ET TRANSFERT D'EMBRYON

*Pratiquée depuis plus de **15 ans**, la fécondation in vitro et le transfert d'embryons ont constitué un progrès décisif pour l'assistance médicale à la procréation. C'est une technique éprouvée.*

a- PRINCIPE :

La **FIVETE** consiste à mettre en contact « in vitro » un **ovocyte** et des **spermatozoïdes** susceptibles de le féconder. Une fois que s'est produite la fécondation, on laisse l'œuf se diviser pendant 2 à 5 jours avant de le transférer dans l'utérus de la femme où il devra s'implanter.

b- QUAND PRATIQUER LA FIVETE ?

De nos jours, la fécondation In-Vitro (FIV) est pratiquée comme un traitement de l'infertilité due aux indications suivantes :

- stérilité féminine pour pathologie tubaire bilatérale : la femme a les deux trompes obstruées, c'est pourquoi il n'existe aucune possibilité que les ovocytes et les spermatozoïdes se rencontrent et fécondent de façon naturelle.
- dysfonction ovarienne : troubles de l'ovulation, corps jaune de mauvaise qualité
- stérilité immunologique
- stérilité pour facteur masculin : oligospermie, asthénospermie et tératospermie
- stérilité masculine pour pathologie tubaire bilatérale
- erreurs d'insémination répétées

c- ÉTAPES DE LA FIVETE :

- Stimulation des ovaires **(super ovulation) :** forcer la nature pour obtenir plusieurs ovocytes par un traitement hormonal qui stimule les ovaires :

Etapes	traitements hormonaux	Objectifs
1 : phase de blocage	Injections d'antagonistes du GnRH	Mise au repos de l'hypophyse afin de mettre au repos les ovaires et bloquer le risque d'ovulation spontanée
2 : phase de stimulation	Injections de **FSH ou d'un analogue de FSH**	Permet de stimuler les ovaires et donc la croissance de plusieurs follicules
3 : phase de déclenchement de l'ovulation	Injection unique de HCG ou de **LH**	Déclencher l'ovulation à plage horaire fixe.

- Prélèvement des ovocytes (une dizaine prélevés) sous contrôle échographique
- Recueil du sperme et traitement des spermatozoïdes (séparés du liquide séminal)
- Fécondation dans une boîte de FIV ou injection intracytoplasmique de spermatozoïde
- Examen des embryons
- Transfert des embryons dans l'utérus

***Remarque** : de nos jours, la fécondation est réalisée en laboratoire par injection intracytoplasmique de spermatozoïdes (ICSI) dans le cas de stérilités masculines sévères. Le jeune embryon est ensuite transféré dans l'utérus.*

d- LA FIVETE ; QUOI ENFIN ?

La fécondation in vitro est une technique de la **p**rocréation **m**édicale **a**ssistée (PMA). Cette technique a pour objectif de **recréer en laboratoire** les différentes étapes de la fécondation naturelle tout en maximisant les chances (recueil de plusieurs ovocytes) et en les optimisant (sélection des spermatozoïdes et des embryons).

Activité 12 et 13

2.2. LA CONTRACEPTION HORMONALE : LA PILULE COMBINEE

2.2.1. COMPOSITION :

La pilule combinée (oestroprogestative) est commercialisée sous deux formes :

- La première forme présente une boîte de plaquettes de vingt-et-un comprimés. Il faut alors prendre un comprimé par jour, pendant vingt et un jours. Il faut ensuite cesser la prise de la pilule pendant sept jours, pour faire apparaître des saignements qui sont de fausses règles nommées hémorragies de privation. (Les "fausses règles" de la pilule sont seulement destinées à rassurer les utilisatrices qui craignent d'être enceinte).
- Remarque : pour éviter les problèmes d'oubli de prise (risque de grossesse), la pilule combinée est commercialisée sous une deuxième forme qui présente une boîte de plaquettes de vingt-huit comprimés, dont quatre ne contenant pas d'hormones

2.2.2. MODE D'ACTION :

- La prise régulière de pilule combinée durant 21 jours provoque une chute des taux d'œstradiol et de progestérone, qui restent constants et faibles tout au long du cycle. Ce faible taux exerce un rétrocontrôle négatif sur le complexe HT-HY, ce qui provoque une diminution du taux de LH et FSH, tout au long du cycle. Le pic de LH n'ayant pas lieu, il n'y a pas d'ovulation.
- Par ailleurs, les progestatifs épaississent la glaire sécrétée par le col de l'utérus, entravant ainsi la progression des spermatozoïdes vers les trompes, et inhibent le développement de la muqueuse utérine, la rendant peu propice à l'implantation d'un œuf.
- Le contraceptif remplace le cycle menstruel naturel par un cycle menstruel « artificiel ». Les femmes n'ont pas de véritables menstruations, mais plutôt des saignements de privation causés par l'absence d'hormones pendant la semaine sans hormones

Le terme de contraception s'applique à toute méthode qui empêche la fécondation. Il peut s'agir d'une barrière mécanique ou chimique, de la destruction des gamètes ou du blocage de la production des gamètes comme par exemple le blocage de l'ovulation par la pilule. Ce terme recouvre également les procédés qui empêchent l'implantation de l'œuf.

Activité 14, 15, 16 et 17



3. HYGIENE DE LA PROCREATION :

3.1. EFFETS DE LA TOXICOMANIE :

	Impact sur la grossesse	Conséquences sur le nouveau-né
Médicaments	Diabète, hypertension… chez la femme enceinte	certains médicaments peuvent provoquer des malformations sur le fœtus
Polluants	Perméabilité du placenta aux métaux lourds (Li, S, P, Pb, Hg…) Intoxication du fœtus	maladies allergiques
Germes pathogènes	Certains germes pathogènes franchissent le placenta Maladies congénitales déclarées	Maladies potentielles à la naissance
Alcoolisme	Passage de l'alcool à travers le placenta *"Quand la mère est gaie, son enfant est ivre"*	Syndrome d'alcoolisation fœtal (SAF)
tabagisme	Grossesse extra-utérines Fausses couches spontanées accouchement prématuré complications à l'accouchement	- Retard de croissance - Syndrome Mort Subite - Passage de la nicotine dans le lait maternel - Malformations
Autres drogues	Avortements spontanés accouchements prématurés	- Frottements des membres : lésions cutanées, insomnies, cries, fièvre… - Apnées - Atrophie des membres - Malformations du cerveau, du cœur et des organes uro-génitaux

Activité 18

3.2. MOYENS DE PREVENTION :DES MESURES A APPRENDRE

Avant la grossesse	Pendant la grossesse
- Soin préalable - Certaines athlètes féminines font tellement d'exercice et deviennent si minces que cela influe effectivement sur leur fertilité.	- L'activité physique possède de nombreux bienfaits reconnus chez la femme enceinte - Consulter obligatoirement votre médecin, votre gynécologue ou la sage-femme qui suit votre grossesse pour vérifier que votre activité habituelle n'est pas contre-indiquée - Privilégier certains sports et savoir doser vos efforts. Choix des exercices, rythmes et échauffements

Activité 19



POUR EN SAVOIR PLUS :

DUREE DE VIE DES GAMETES

La durée de vie des <u>ovules</u> **et des** <u>spermatozoïdes</u> **est variable suivant les espèces.** *Le record est détenu par les spermatozoïdes de la chauve-souris qui peuvent rester quiescents pendant 135 jours : les accouplements s'effectuent en automne et en hiver, l'ovulation et la fécondation au printemps. Cette fécondation différée est une adaptation au climat des zones tempérées*

SPORT ET FERTILITE FEMININE

Il existe de nombreuses représentations sociales sur le lien entre fertilité et sport - malheureusement, la plupart de ces infos sont fausses. Deux experts en fertilité nous aident à faire la part des choses entre réalité et fiction.

Nager est-il un risque pour les femmes cherchant à concevoir?

Ces petits trouble-fête qui causent la vaginose bactérienne, une infection vaginale courante, peuvent parfois infecter l'utérus et les trompes de Fallope, et en ce cas devenir un gros problème pour les femmes cherchant à concevoir. Mais d'après les Centres américains pour le contrôle et la prévention des maladies, et contrairement aux idées reçues, on ne peut pas attraper cette infection à la piscine. Il est assez difficile pour l'eau de rentrer dans le vagin, explique le docteur Jeffrey Steinberg, directeur de l'Institut pour la fertilité de Los Angeles. Steinberg et d'autres experts recommandent en fait la natation: nager est un très bon exercice pour les femmes espérant concevoir ou déjà enceintes car cela constitue une excellente séance cardio presque sans l'impact du stress généralement associé.

Le cyclisme peut-il endommager votre intimité féminine?

Des chercheurs sur la santé féminine à l'école de médecine de Yale ont établi que les cyclistes femmes qui plaçaient leur guidon plus bas que leur selle ressentaient plus de pression sur les tissus fragiles du périnée et voyaient leurs sensations génitales diminuer. Ce genre de pression prolongée est associé à une diminution de la circulation sanguine ainsi qu'à un éventuel trouble neurologique. Bref, quand vous faites du vélo, placez-vous de sorte que l'essentiel de votre poids repose sur votre bassin, pas sur l'avant de votre entrejambe.



A- RESTITUTION DES CONNAISSANCES

Exercice n°1 : QCM

Pour chaque item, relever la (ou les deux) réponse(s) correcte(s).

1) Durant la grossesse :

- **a-** le placenta stimule l'ovaire grâce à la HCG
- **b-** le placenta sécrète des hormones sexuelles
- **c-** le placenta stimule l'endomètre grâce à la HCG
- **d-** les œstrogènes et la progestérone sont uniquement sécrétés par le corps jaune

2) La pilule contraceptive contient :

- **a-** des antihormones
- **b-** des hormones ovariennes
- **c-** des hormones placentaires
- **d-** des hormones hypophysaires

3) La pilule contraceptive combinée agit :

- **a-** en empêchant l'ovulation
- **b-** en empêchant la prolifération de l'endomètre
- **c-** en empêchant le développement d'un follicule
- **d-** en bloquant le complexe hypothalamo-hypophysaire

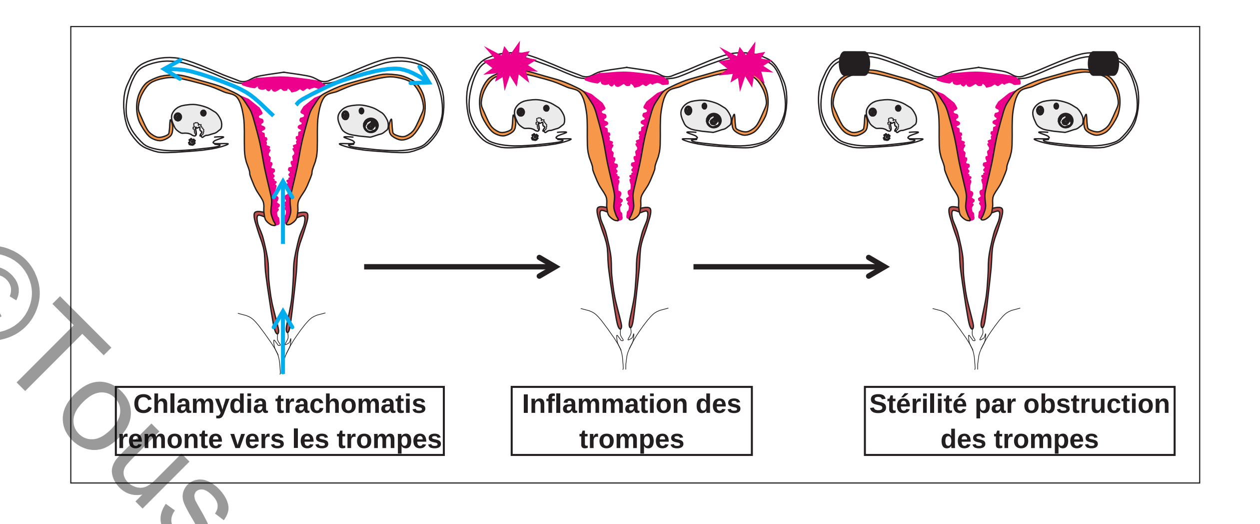
4) Une cause possible de stérilité chez la femme peut être une anomalie de sécrétion de GnRH. La méthode permettant de soigner ce type de stérilité peut être :

- **a-** l'absorption quotidienne d'œstrogènes et progestérone
- **b-** une micropompe injectant de la GnRH toutes les heures environ
- **c-** un implant situé sous la peau, libérant des quantités constantes de GnRH
- **d-** un implant situé sous la peau, libérant des quantités constantes de FSH et LH

Exercice n° 2 :

Depuis plus d'un an, madame X et son conjoint ont un désir d'enfant. Ce mois-ci encore, la survenue de ses règles confirme à madame X qu'elle n'est pas enceinte. Le couple décide de consulter un médecin.

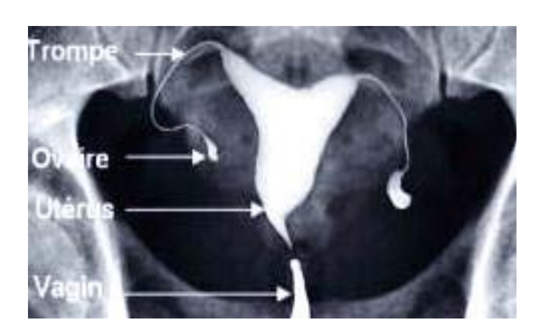
Lors de l'entretien avec son gynécologue, madame X se souvient avoir eu, il y a plusieurs années, une infection à Chlamydia (bactérie) traitée par des antibiotiques.



Document 1 : les complications d'une Infection Sexuellement Transmissible : la chlamydiose chez la femme.

Chez la femme, la bactérie Chlamydia provoque une infection souvent très discrète du vagin et du col de l'utérus : la malade peut présenter des symptômes tels que fièvre, douleurs du bas ventre, pertes de sang par le vagin. Mais très souvent, elle ne ressent rien et le germe va endommager les trompes, ce qui peut conduire à une stérilité en l'absence de traitement.

Le gynécologue propose à madame X de réaliser une radiographie des trompes et de l'utérus, en lui expliquant que son infection à Chlamydiae peut avoir laissé des séquelles. Le tableau ci-dessous montre les résultats de radiographies de l'utérus et des trompes pratiquées chez une femme fertile ainsi que celles pratiquées chez madame X.



a. Résultat d'une radiographie de l'utérus et des trompes d'une femme ayant eu des enfants



b. Résultat de la radiographie de l'utérus et des trompes de madame X

QUESTION 1 : *Cocher uniquement la réponse exacte*

L'infection à Chlamydia de madame X a effectivement laissé des séquelles car l'examen radiologique montre l'obstruction :

a) du vagin
b) du col de l'utérus
c) de l'utérus
d) des deux trompes

QUESTION 2 :
madame X a des problèmes de fertilité car les séquelles dues à l'IST qu'elle a contractée il y a quelques années empêchent :

a) la rencontre des spermatozoïdes et de l'ovule
b) le dépôt des spermatozoïdes dans le vagin
c) la progression des spermatozoïdes dans la cavité utérine
d) le passage des spermatozoïdes à travers le col de l'utérus

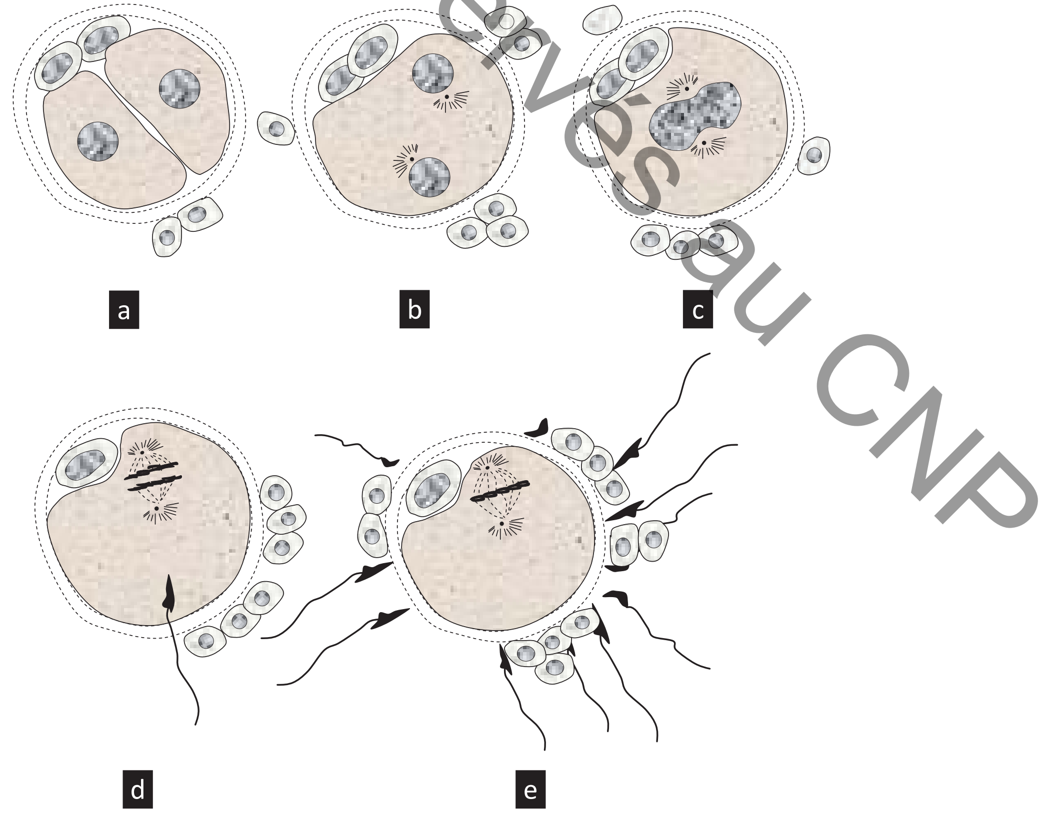
Exercice n° 3 :

Chez la femme, le fonctionnement coordonné des ovaires et de l'utérus concourt à favoriser la procréation.
Montrez comment cette coordination permet de réunir les conditions optimales d'une fécondation et d'une nidation.

Exercice n° 4 : (avec corrigé)

L'ovogenèse est un phénomène lent, complexe et original. En effet la méiose s'étale sur plusieurs années, elle comporte deux blocages plus ou moins longs et ne s'achève que si la cellule émise lors de l'ovulation est fécondée par un spermatozoïde.

Les schémas ci-joints représentent différentes étapes de la maturation de la cellule donnant naissance au gamète femelle. Les échelles de tailles ne sont pas respectées, de plus on ne dessine que quelques unes des cellules entourant l'ovocyte II et pas la totalité du follicule.



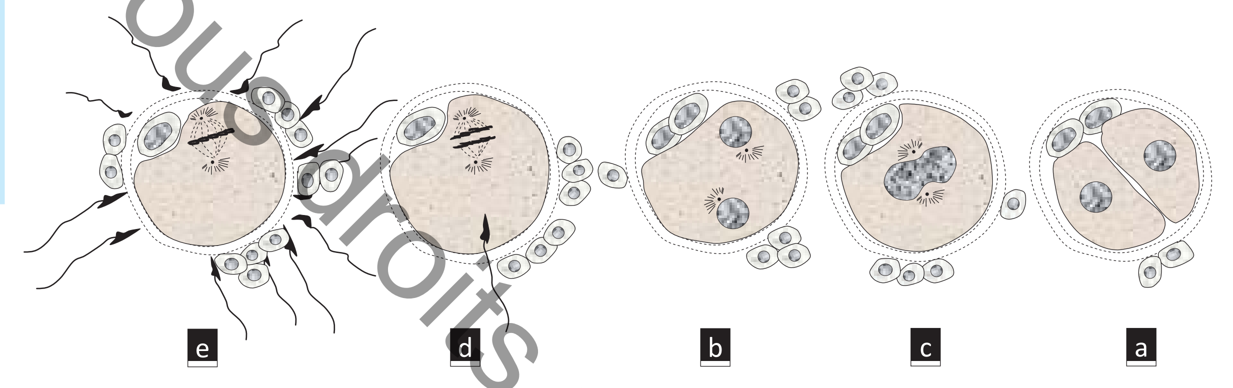
1) Utilisez vos connaissances concernant la méiose pour replacer dans l'ordre ces différentes étapes de l'ovogénèse et de la fécondation.

2) Le schéma "e" correspond à l'état de cette cellule juste après l'ovulation. Quel est l'état de cette cellule ? (nombre de chromosomes, état des chromosomes).
Peut-on dire que la cellule émise lors de l'ovulation est un gamète mature ? justifier la réponse.

3) Quelle(s) est (sont) le(s) image(s) qui correspond(ent) à l'état de cette cellule quelques minutes après la fécondation ? Et quelles sont les conséquences de la fécondation ?

Corrigé :

1) L'ordre: F (prophase 1), C (anaphase 1), B (pénétration du spermatozoïde et métaphase 2), D (anaphase 2), A (télophase 2), E (fusion de deux noyaux)



2) Cette cellule est en métaphase 2, elle possède un lot de chromosomes haploïdes à deux chromatides, la deuxième division cellulaire de méiose n'étant pas achevée, cette cellule n'est pas un gamète mature.

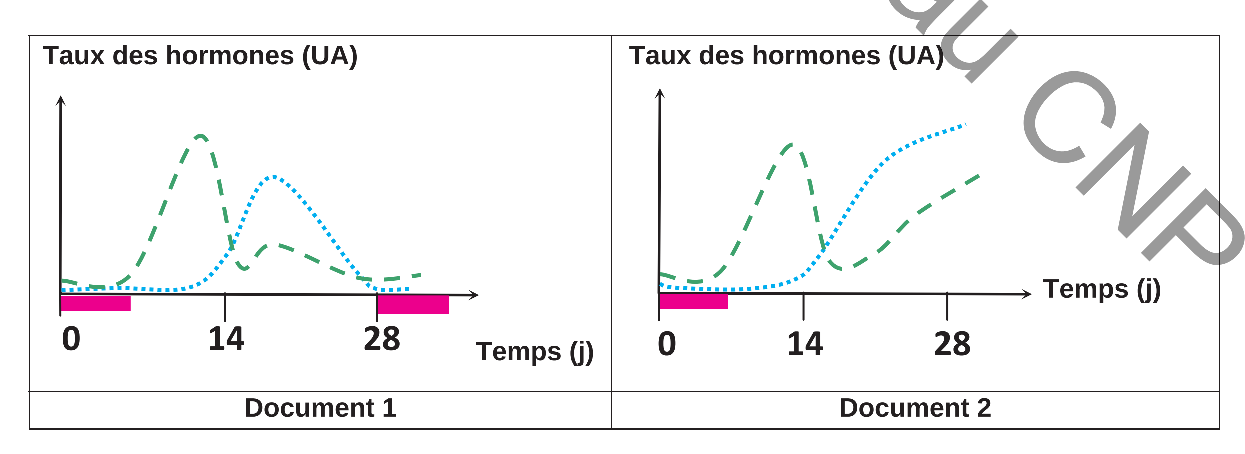
3) Les images B, D, A et E sont celles correspondant à ce qui se passe après la fécondation, celle-ci déclenche le déblocage de l'ovocyte et la fin de la division.

B- MOBILISATION DES CONNAISSANCES

Exercice n° 5 :

A) Pour étudier quelques aspects de la fonction reproductrice féminine. On détermine l'évolution des taux sanguins des hormones ovariennes chez deux femmes A et B durant une période de 28 jours.

Les documents 1 et 2 résument les résultats obtenus :



1) A partir d'une analyse comparée des taux plasmatiques des hormones ovariennes chez les deux femmes, dégagez l'état physiologique de chacune d'elles.
2) Proposez une explication logique à la disparition brusque des règles chez Mme B.

3) Pour expliquer l'état physiologique de Mme B on a réalisé le deux expériences suivantes

On dose le taux de progestérone chez des femelles de singe au cours des trois semaines qui suivent la fécondation. Le tableau ci-après résume les expériences, les résultats obtenus.

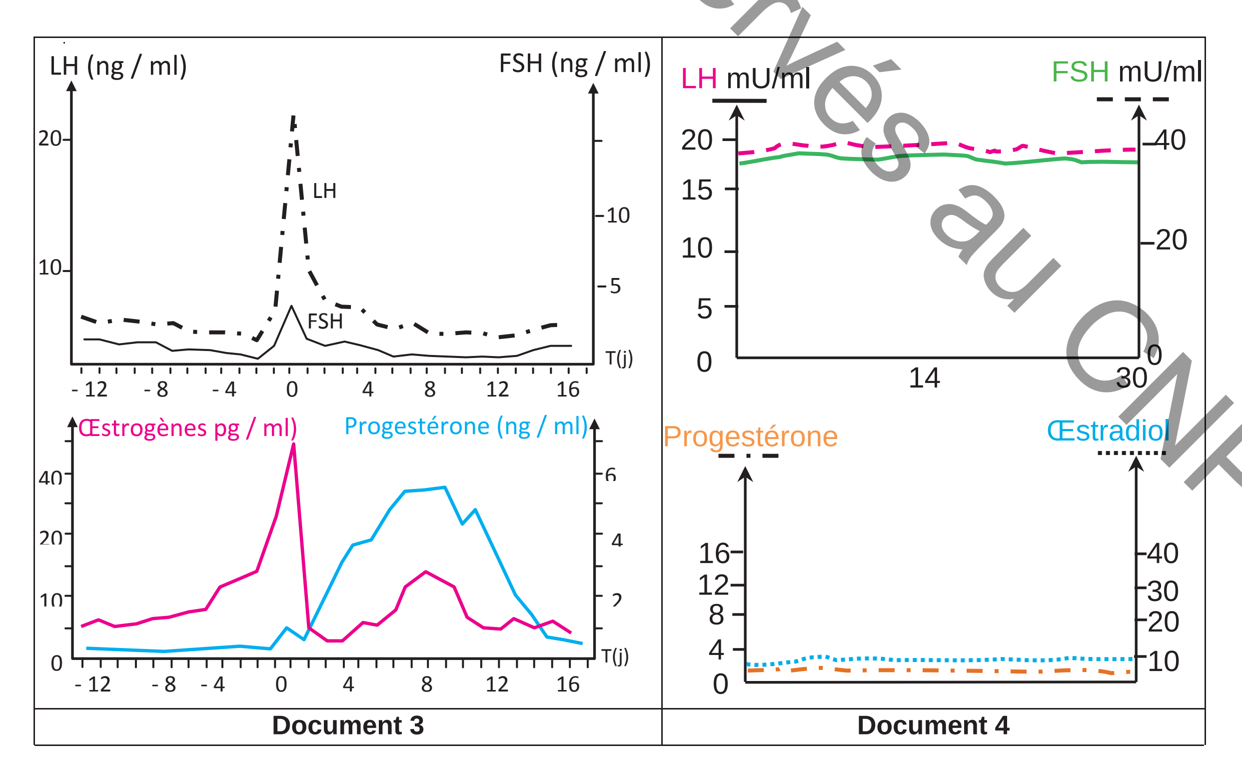
Expériences	Résultats
Exp1 : injection intraveineuse de HCG rendue radioactive à une femelle de singe pendant la phase lutéale.	- La radioactivité se localise spécifiquement au niveau des cellules lutéales du corps jaune. - La gestation se maintient.
Exp2 : des femelles singe gestantes recevant trois injections d'anticorps anti-HCG (substance qui bloque l'action de HCG) à 24 heures d'intervalle à partir du 18ème jour de gestation.	- La concentration plasmatique de progestérone passe de 5 $ng.mL^{-1}$ à 1,9 $ng.mL^{-1}$. - La femelle avorte les jours suivants par dégradation de sa muqueuse utérine.

À partir d'une **analyse** rigoureuse des résultats des deux expériences et en **faisantappel** à vos connaissances, expliquez l'évolution des taux des hormones ovariennes chez Mme B.

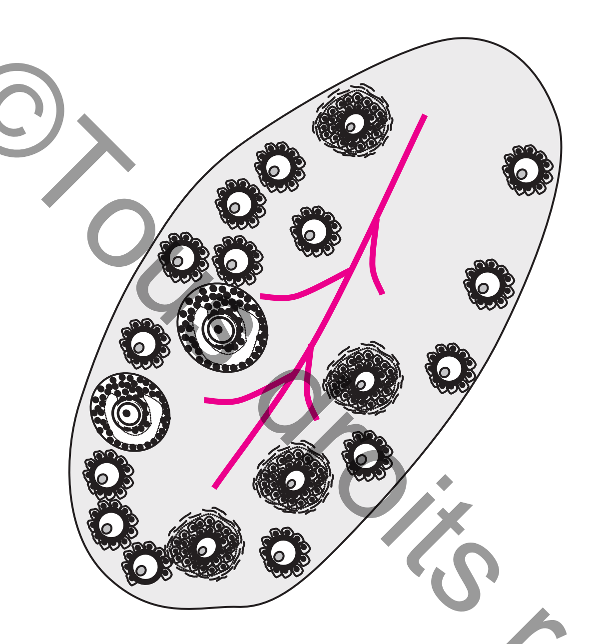
B) Mme B met au monde deux jumelles C et D.

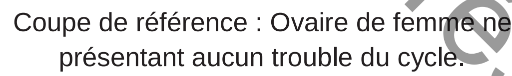
À l'âge de la puberté, les caractères sexuels secondaires et les menstruations apparaissent normalement chez la jumelle C et non chez la jumelle D.

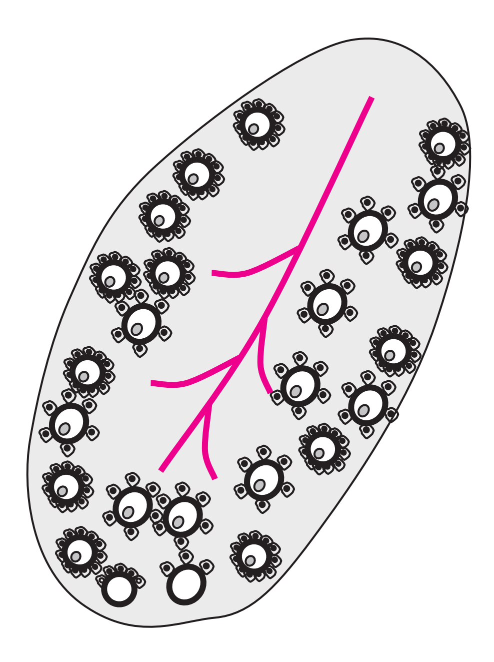
1. Proposez deux hypothèses possibles pouvant expliquer le retard de puberté observé chez la jumelle D.
2. Pour rechercher les causes de ce retard de puberté, le médecin fait établir des dosages d'hormones ovariennes et hypophysaires dans le sang des jumelles. Les courbes des documents 3 et 4 correspondent aux résultats obtenus :



À partir de l'analyse comparée des résultats obtenus déduisez une origine possible du retard de puberté observé chez la jumelle D.
Pour identifier l'origine des perturbations observées chez de la jumelle D, le médecin lui propose de faire une échographie ovarienne qu'il compare à celle d'une femme normale. le document 5 résume les résultats obtenus :




Coupe de référence : Ovaire de femme ne présentant aucun trouble du cycle.


Coupe d'ovaire de la jumelle D

Document 5

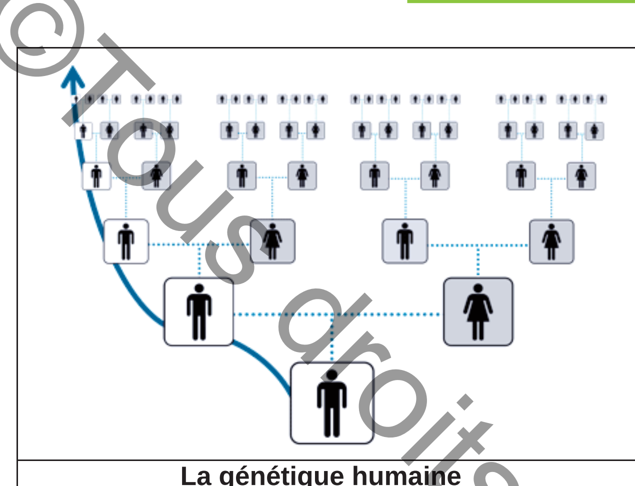
a- Quels renseignements apporte l'analyse comparée des deux coupes d'ovaires concernant l'origine de l'anomalie observée chez la jumelle D ?

b- Proposez un traitement qui pourrait résoudre le problème du retard de puberté observé chez la jumelle D.

02

Thème 2

GÉNÉTIQUE HUMAINE


La génétique humaine


Un trisomique tenant une médaille d'or

La génétique humaine est une discipline relativement récente, qui a débuté dans les années soixante avec la mise en évidence d'anomalies chromosomiques dans des troubles constitutionnels et acquis. La discipline a évolué rapidement, avec le développement des méthodes d'analyse de l'ADN, qui ont permis l'identification de différentes maladies génétiques, pour la plupart monogéniques. Aujourd'hui, la génétique humaine connaît une nouvelle croissance suite au développement d'outils d'analyse élargie du génome et de méthodes de pointe de détection des mutations, menant au séquençage complet du génome humain. Cette évolution apporte un plus à toutes les disciplines médicales. Les techniques actuelles permettent non seulement d'identifier les anomalies Mendéliennes héritées, mais augmentent également notre compréhension des maladies complexes. La génétique humaine permet le diagnostic et mène à une meilleure information et de meilleurs traitements.



Problématique :
Comment expliquer l'apparition des maladies génétiques, les prédire et les prévenir ?

Ce problème mène à se demander sur :
- le déterminisme génétique de quelques exemples de maladies héréditaires.
- les dangers du mariage consanguin.
- l'origine de la trisomie 21.
- la prévention des maladies héréditaires.

Réfléchir

Situation



chapitre 1

TRANSMISSION DES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES



Les membres d'une famille se ressemblent à de nombreux égards, mais ils ne sont pas identiques l'un à l'autre (sauf dans le cas de vrai jumeaux).

Objectifs

Objectifs visés :

→ **Connaître** les particularités de la génétique humaine

→ **Expliquer** le mode de transmission des caractères héréditaires et des maladies héréditaires chez l'espèce humaine.

→ **Etre** conscient des dangers de la consanguinité



Caractère héréditaire, information génétique, gène, allèle, chromosome, mutation, monohybridisme

Vérification – consolidation des pré-requis

I- Pour chacun des items suivants, relever la (ou les) réponse(s) correcte(s) :

1) Les caractères héréditaires :

- a- sont tous les mêmes pour tous les membres d'une famille,
- b- peuvent être modifiés par des facteurs environnementaux
- c- sont transmis de génération en génération par la reproduction sexuée,
- d- sont propres à une espèce mais peuvent subir des variations individuelles

2) Parmi les caractères héréditaires, on peut citer :

- a- une cicatrice
- b- la forme du menton
- c- la couleur des yeux
- d- le développement de la musculature

3) L'information génétique :

- a- est la même chez une fratrie
- b- est portée par les chromosomes
- c- est localisée dans le cytoplasme des cellules
- d- gouverne l'expression des caractères héréditaires

4) Toutes les cellules de l'organisme :

- a- expriment certains gènes
- b- expriment l'ensemble des gènes
- c- possèdent la même information génétique que la cellule œuf
- d- possèdent une information génétique différente de celle de la cellule œuf,

5) Les chromosomes :

- a- déterminent le sexe de l'individu
- b- caractérisent les cellules au « repos »
- c- sont le support de l'information génétique
- d- sont au nombre de 23 dans les cellules humaines

6) Une mutation ponctuelle est une modification d'un :

- a- polypeptide
- b- nucléotide
- c- acide aminé
- d- ribonucléotide

7) La méiose :

- a- est une source de diversité
- b- affecte les cellules somatiques
- c- affecte les cellules germinales
- d- est précédée d'une réplication de l'ADN

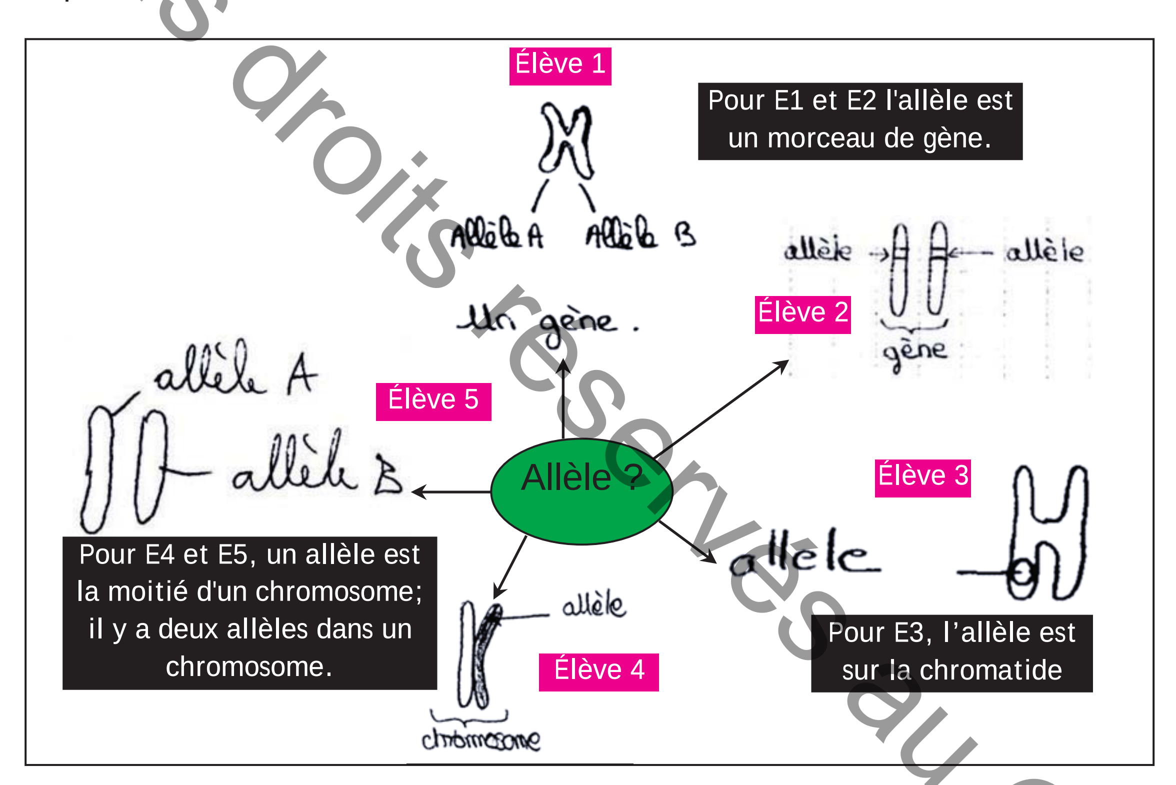
8) Le monohybridisme avec codominance absolue donne en F2 des individus dans les proportions suivantes:

- **a-** ½ ½
- **b-** ¾ ¼
- **c-** ½ ¼ ¼
- **d-** ¼ ¼ ¼ ¼

9) Le monohybridisme avec dominance absolue donne en F1 :

- **a-** des hybrides semblables
- **b-** des individus de lignées pures
- **c-** des individus de phénotype récessif
- **d-** des individus de phénotype dominant

II- La carte cognitive ci-dessous se rapportant à la notion d'allèle a été réalisée en classe par des élèves 4ème sport et analysée par leur professeur.



1- Commenter cette carte cognitive

2- Définir les termes suivants **:**

Chromatide – gène- allèle - génotype- phénotype – homozygote et hétérozygote

Aperçu historique

Rarement une science aura connu une évolution aussi rapide que la génétique

- 1886 : Les travaux de Gregor Mendel annonçant l'existence d'un caractère héréditaire sous différentes versions, les allèles, dominants ou récessifs, et sa déduction en matière d'homo- et d'hétérozygotie.
On comprendra les lois de la transmission de certains caractères héréditaires en tenant compte du passage de l'idée d'hérédité par mélange à l'idée d'hérédité particulaire.
– Les études de Thomas Hunt Morgan sur la drosophile corroborent la théorie chromosomique.
À partir d'expériences sur les bactéries, Oswald Théodore Avery démontre formellement que l'acide désoxyribonucléique, ou ADN, est une molécule associée à une information génétique.
Premiers déchiffrages du code génétique : James Watson et Francis Crick élucident la structure en double hélice de l'ADN. On visualisera la structure tridimensionnelle de la molécule d'ADN et on discutera de ses particularités.
En avril **2000**, Craig Venter annonce avoir séquencé la totalité du génome humain. Des recherches documentaires mettront en évidence l'importance du séquençage et les conséquences de cette étude pour les recherches scientifiques futures.

On connaît à ce jour entre 10 000 et 12 000 gènes, mais il faudra certainement encore attendre de nombreuses années avant de voir les premières applications concrètes de la génomique.
Que peut-on justement en attendre ? Les avancées médicales qu'elle peut permettre sont les suivantes :

- Apparition de tests de dépistage génétique des risques de certaines maladies (cancers, diabète, etc.),
- Concrétisation de thérapie génique contre le cancer, l'hémophilie, etc.,
- Une médecine adaptée au patrimoine génétique de chacun,
- La correction de défauts génétiques à l'origine de maladies congénitales.

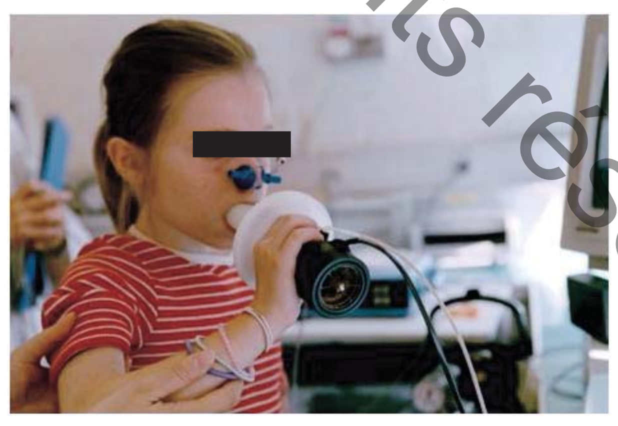
Répondre par vrai ou faux :

- Toute maladie génétique est héréditaire ?	....
- Toute maladie congénitale est héréditaire ?	....
- Le sang est une voie de transmission des caractères héréditaires des parents aux descendants	....
- L'atteinte exclusive des garçons est un caractère absolu d'une hérédité liée aux chromosomes sexuels	....
- une personne qui possède un caryotype normal est indemne de toute pathologie	....



Mme Khadija Mr Oussama

Même forme du nez, même forme de la joue, même sourire …



la mucoviscidose ; maladie extrêmement dure à vivre pour les malades et leur entourage.



Polydactylie



Comment se transmettent les anomalies héréditaires des parents aux descendants ?

Melle X, comme son chanteur préféré **Grégory Lemarchal**, est atteinte de la mucoviscidose. Elle a effectué des recherches sur sa maladie et a trouvé qu'il s'agissait d'une maladie génétique, « familiale ». Elle ne comprend cependant pas pourquoi aucun de ses parents ni ses 2 frères ne sont atteints de cette maladie.

RAPPEL ET CONSEILS METHODOLOGIQUES :

La transmission des caractères héréditaires chez l'Homme obéissant aux mêmes règles que celles de la génétique classique, il conviendra de toujours garder à l'esprit :

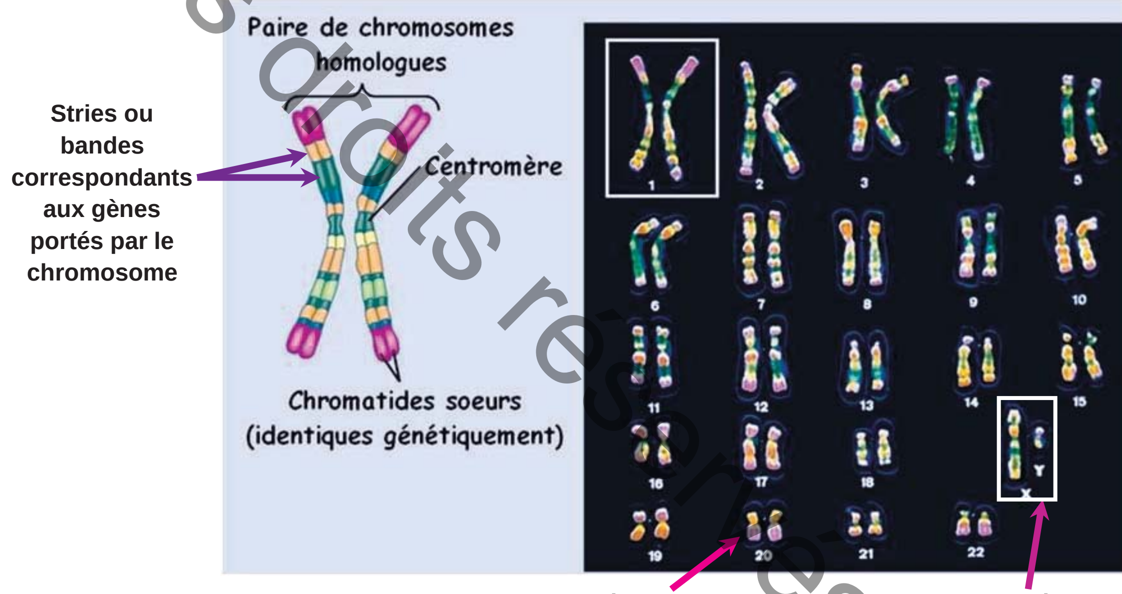
- les **lois de Mendel**;
- les **mécanismes de transmission sexuée** des caractères si les gènes sont portés par les régions différentielles des chromosomes sexuels, principalement par le chromosome X.

La démarche à suivre :

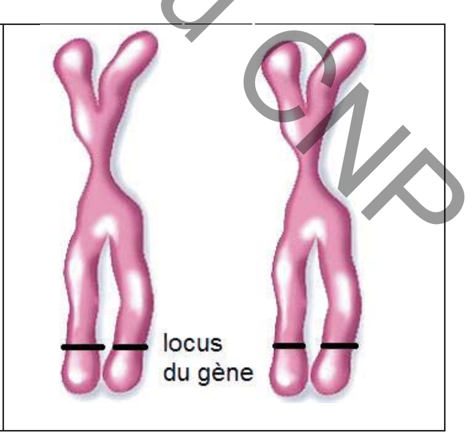
Etablir le **mode de transmission** d'un gène à partir des données fournies par l'arbre généalogique c'est déterminer:

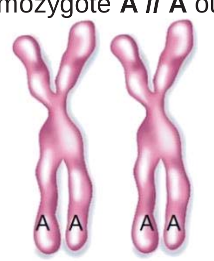
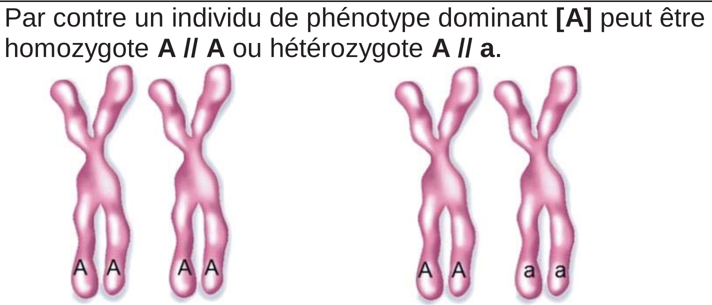
- le **rapport entre les allèles** de ce gène: dominance /pas de dominance
- déterminer la **localisation du gène :** porté par un **autosome**, par la partie propre du chromosome sexuel **X** ou celle du chromosome sexuel **Y**.

Nous possédons environ 100 000 gènes portés par les autosomes (22 paires) et les chromosomes sexuels (ou hétérochromosomes ou encore gonosomes) (**XX** ou **XY**).

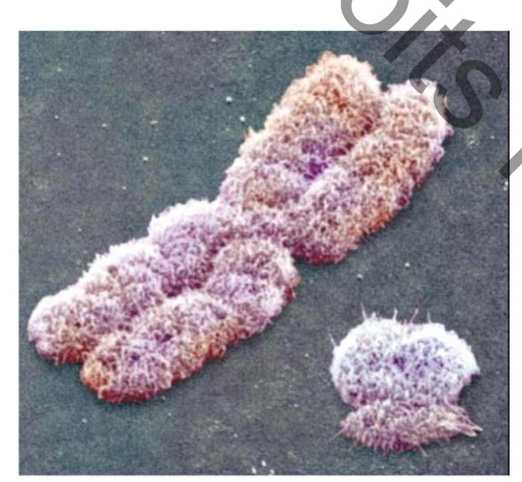


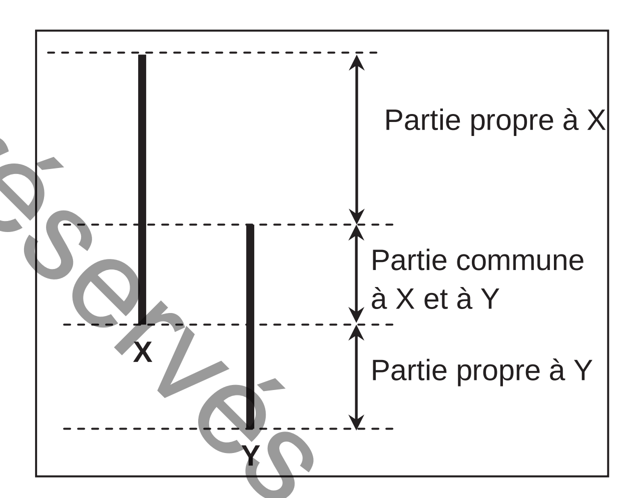
1) Cas d'un gène dont le locus est sur les autosomes :

Le gène peut se présenter sous 2 formes alléliques A et a. Le locus du gène est le même sur les 2 autosomes homologues. Chaque individu, ♂ ou ♀ porte 2 allèles du gène.	

Tout individu de phénotype récessif **[a]** est homozygote de génotype **a // a**	Par contre un individu de phénotype dominant **[A]** peut être homozygote **A // A** ou hétérozygote **A // a**.   Chaque gamète contient 1 chromosome de chaque paire et donc 1 seul allèle de chaque gène → il y a séparation des allèles du gène lors de la disjonction des chromosomes homologues lors de la méiose.

2) Cas d'un gène dont le locus est sur les hétérochromosomes :





Gène (A,a) porté par	la partie propre à X		la partie propre à Y	
	Génotype(s)	**Phénotype(s)**	**Génotype(s)**	**Phénotype(s)**
♂	**X_AY** **X_aY**	**[A]** **[a]**	**XY_A** **XY_a**	**[A]** **[a]**
♀	**X_AX_A** **X_AX_a** **X_aX_a**	**[A]** **[A]** **[a]**	la fille, non concernée par le caractère, n'exprime ni le phénotype **[A]** ni le phénotype **[a]**	



1. LES PARTICULARITES DE LA GENETIQUE HUMAINE :

Activité 1 : Identifier les difficultés méthodologiques de la génétique humaine

	Caractéristiques de la génétique Mendélienne chez :	
	la drosophile	**l'homme**
Garniture chromosomique		
Nombre de gènes		
Présence de lignées pures		
Durée des générations		
Nombre de descendants		
Possibilité d'imposer un croisement (F1xF1, test cross, back cross…)		



1- En se basant sur les acquis des années précédentes, **compléter** le tableau ci-dessus afin d'**identifier** les difficultés méthodologiques de la génétique humaine.
2- Proposer une solution pertinente permettant de dépasser ces difficultés.

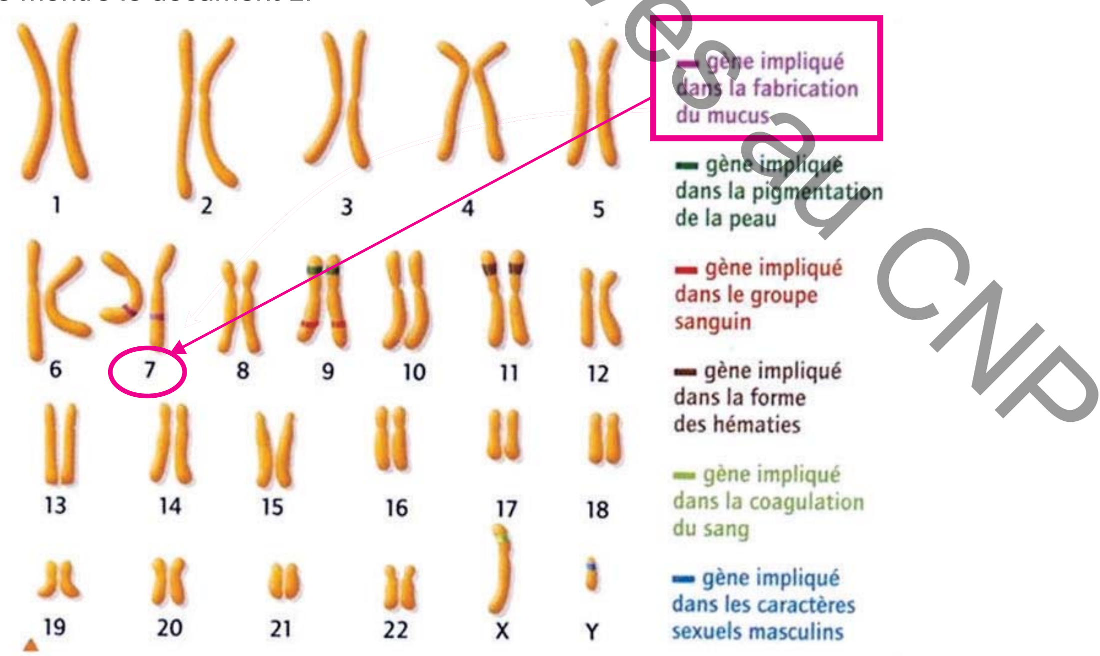
2. L'HEREDITE AUTOSOMALE :

Activité 2 : Déterminer le mode de transmission de la mucoviscidose

Melle X fait des recherches sur sa maladie et trouve qu'il s'agissait d'une maladie génétique. Cherchant à comprend pourquoi aucun de ses parents ni ses 2 frères ne sont atteints de cette maladie, elle émet les hypothèses suivantes :

- Hypothèse 1 : un nombre anormal de chromosomes est responsable de ma mucoviscidose
- Hypothèse 2 : une structure anormale de l'un des chromosomes est la cause de ma mucoviscidose

Pour tester ses hypothèses, Melle X fait des recherches sur internet et arrive à identifier le gène responsable de la mucoviscidose, sur la paire de chromosomes 7 comme le montre le document 1.

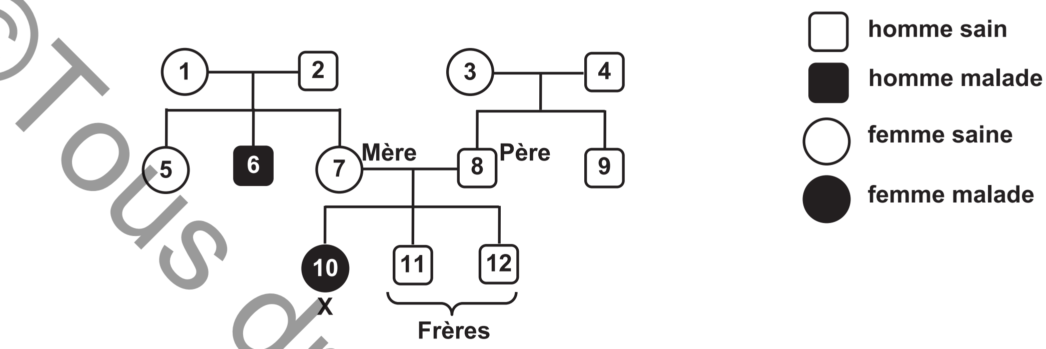


Document 1



1- Préciser laquelle des hypothèses émises par Melle X est vérifiée. **Justifier**.
2- Expliquer pourquoi la mucoviscidose est qualifiée de « maladie mono génétique autosomique»
3- Schématiser la paire de chromosome n°7 chez Melle X tout en indiquant les allèles correspondants en les désignant par les lettres (A, a). **Justifier** la réponse

Le document 2 représente l'arbre généalogique de la famille de Melle X dont les membres atteints par la mucoviscidose sont indiqués en noir.

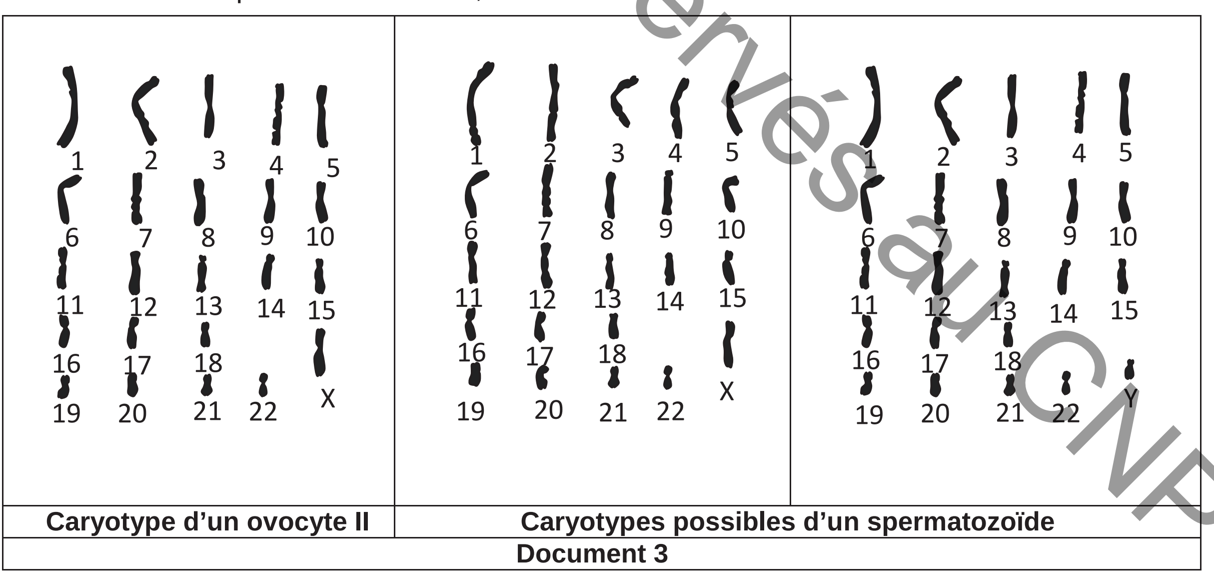


Document 2



1- **Préciser** si l'allèle responsable de la mucoviscidose est récessif ou dominant.
2- **Ecrire** les génotypes des parents de Melle X.
3- **Expliquer** pourquoi les frères de Melle X ne sont pas touchés par la maladie.

Cherchant à comprendre comment se transmet la maladie des parents aux descendants au cours de la reproduction sexuée, elle se réfère aux données du **document 3.**

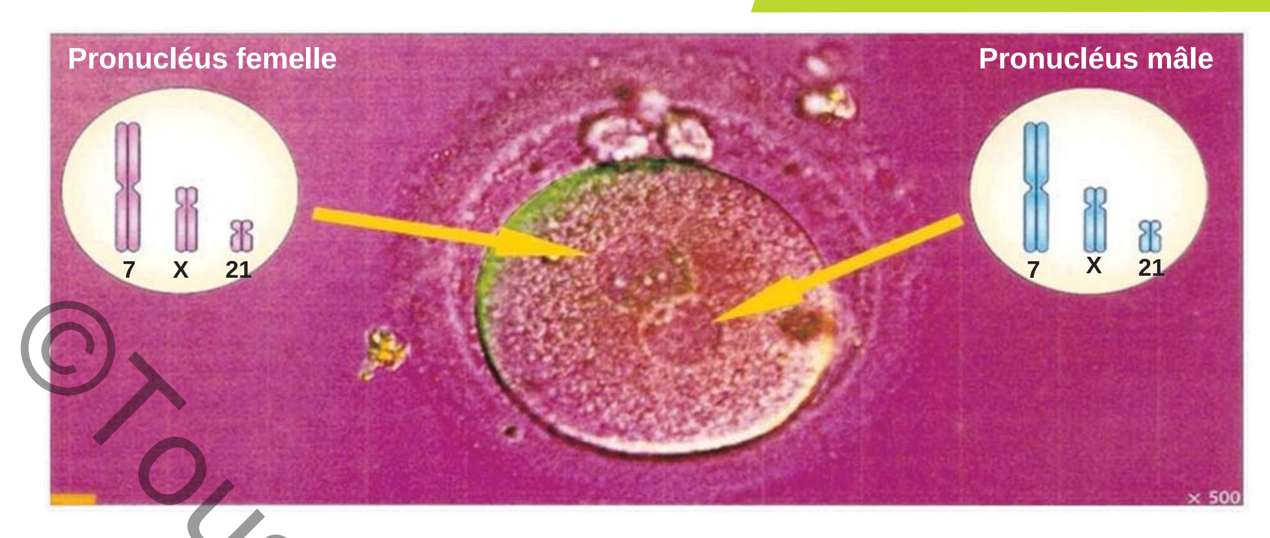


Caryotype d'un ovocyte II	**Caryotypes possibles d'un spermatozoïde**

Document 3

Le **document 4** rappelle une étape essentielle de la fécondation : la fusion des pronucléi ou caryogamie (ici seuls 3 paires de chromosomes sont schématisées pour plus de clarté).





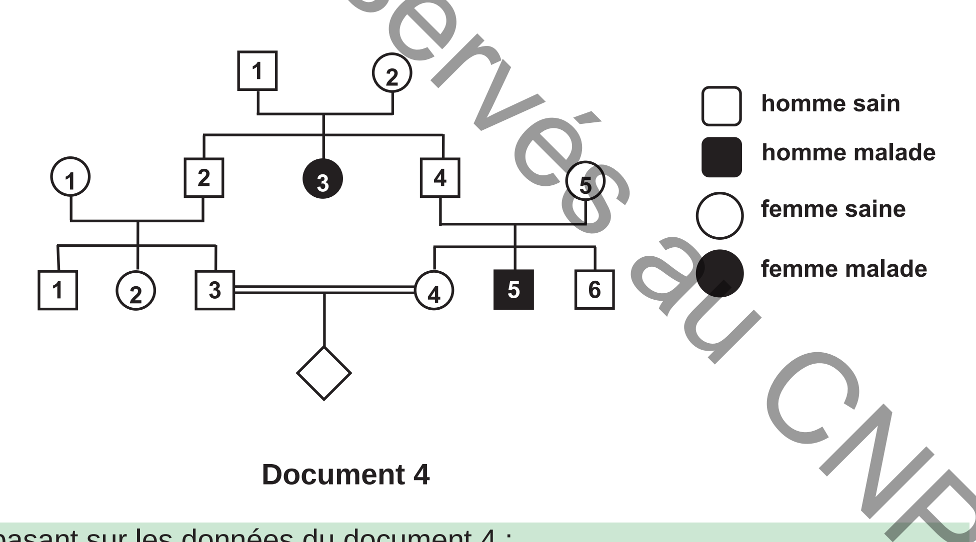
Document 3



En se basant sur les données des documents 1, 2 et 3, **expliquer** à Melle X pourquoi elle est atteinte de mucoviscidose alors que ses parents et ses frères sont sains.

Activité 3 : Déterminer le mode de transmission de la phénylcétonurie

Le gène code pour une enzyme, la phénylalanine hydroxylase (PAH) qui transforme la phénylalanine en tyrosine. La phénylalanine est un acide aminé apporté par l'alimentation. L'allèle muté code pour une enzyme non fonctionnelle ce qui provoque l'accumulation de phénylalanine dans le sang d'où le nom de la maladie. Ce taux élevé de phénylalanine empêche le développement normal du cerveau et provoque des troubles neurologiques variés qui peuvent aller jusqu'à une arriération mentale grave.
L'arbre généalogique du document 4 est celui d'une famille dont certains membres sont atteints par la maladie.



Document 4



En se basant sur les données du document 4 :

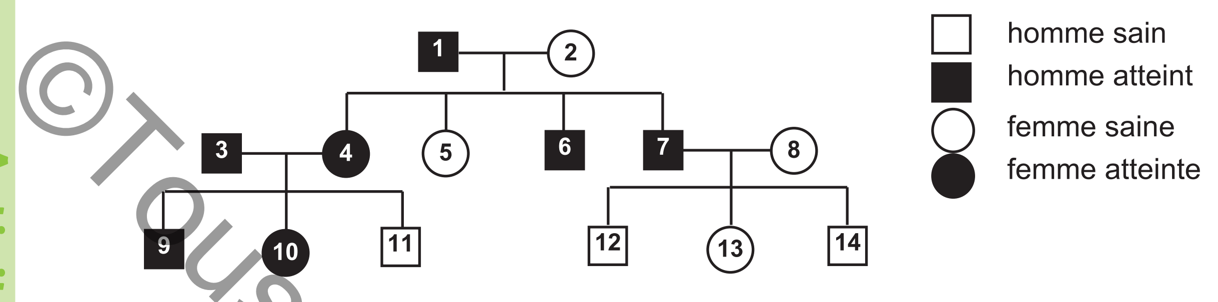
1- **Préciser** si l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif. Justifier la réponse.
2- **Indiquer** si l'allèle de cette maladie est porté par un autosome ou par la partie propre des chromosomes sexuels (X ou Y)
3- **Ecrire** les génotypes possibles ou certains des individus II4, II5, III4, III5 et III6.
4- **Identifier** les caractéristiques d'une maladie autosomale récessive.

Activités

Activité 4 : Déterminer le mode de transmission de l'onychoarthrose

L'onychoarthrose est une maladie héréditaire qui se manifeste par des ongles réduits ou manquants, une rotule peu développée. Cette maladie est très rare.

L'arbre généalogique représenté par le document 5 est celui d'une famille qui présente cette anomalie.



Document 5



En se basant sur les données du document 5 :

1- **Préciser** si l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif. Justifier la réponse.
2- **Indiquer** si l'allèle de cette maladie est porté par un autosome ou par la partie propre des chromosomes sexuels (X ou Y)
3- **Ecrire** les génotypes possibles ou certains des individus II1, II2, III1, III2 et III3.
4- La fille 10 peut-elle espérer avoir un enfant sain dans le cas où elle épouse un homme sain ? Argumenter la réponse.
5- **Dégager** les caractéristiques d'une maladie autosomale dominante

Activité 5 : Déterminer le mode de transmission d'une maladie héréditaire

L'arbre généalogique représenté par le document 6 est celui d'une famille qui présente une anomalie héréditaire qui se présente en deux formes : une forme majeure et une forme mineure.



Document 6



En se basant sur les données du document 6 :

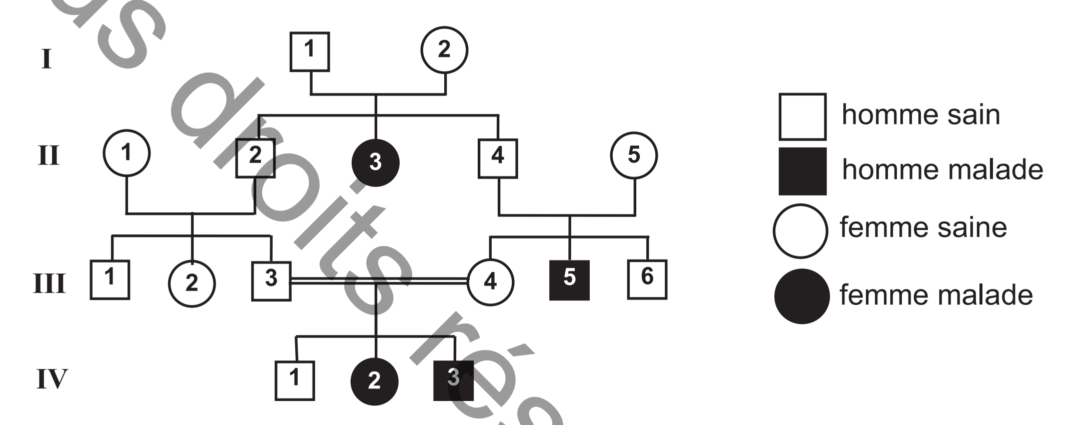
1- **Donner** une explication possible à la présence de trois phénotypes dans la population : la forme saine, la forme mineure et la forme majeure.
2- **Indiquer** si l'allèle de cette maladie est porté par un autosome ou par la partie propre des chromosomes sexuels (X ou Y).
3- **Ecrire** les génotypes possibles ou certains des différents membres de cette famille.



Activité 5 : Déterminer le risque lié à la consanguinité

«***Ne laissons pas nos richesses aux autres*** », ou encore : « ***Marie-toi avec ta cousine, ta chair et ton sang*** ». Ces croyances sociales et culturelles, ajoutées à des considérations d'ordre matériel, ont fait du mariage consanguin, dans certains villages du pays, un fait irrévocable, décidé parfois dès la naissance des futurs « époux ». Selon les dernières statistiques, en Tunisie, le taux des mariages consanguins serait de 32%. La consanguinité est un facteur de risque en matière d'augmentation de la prévalence des maladies génétiques, généralement handicapantes et incurables. De la consanguinité résultent, également, des complications lors de la procréation et l'accouchement.

La maladie de Burton est due à l'absence de différenciation des lymphocytes pré-B en lymphocytes B. Les sujets atteints présentent une agammaglobulinémie due à l'absence de plasmocytes donc d'anticorps. L'arbre généalogique du document 7 présente une famille où cette maladie sévit.



Document 7



1- **Préciser** si l'allèle responsable de la maladie de Burton est dominant ou récessif.
2- **Indiquer** si le gène responsable de la maladie est lié au sexe ou porté par un autosome. Justifier la réponse.
3- **Écrire** les génotypes des individus I_2, II_2, II_4, II_5, III_5 et IV_1.
4- **Proposer** une hypothèse explicative du nombre élevé d'individus atteints dans la descendance du couple (III_3,III_4) par rapport au couple (II_1,II_2).

3. L'HÉRÉDITE HÉTÉROSOMALE (OU LIÉE AU SEXE)

Constat : 10 % des maladies héréditaires sont fréquentes chez les garçons (daltonisme) ou ne touchent que les garçons (myopathie de Duchenne, hémophilie). Ces maladies sont dites “**liées au sexe**”.

Dans ce cas, les gènes sont portés par les parties propres des chromosomes sexuels (ou gonosomes ou hétérochromosomes) XX ou XY**.**

La plupart de ces maladies sont transmises par le chromosome X.

On ne connaît pas de “maladie” transmise par le chromosome Y mais des caractères comme l'hypertrichose des oreilles qui sont transmis aux garçons par leur père.

3.1. L'HÉRÉDITÉ LIÉE A LA PARTIE PROPRE AU CHROMOSOME X

Activité 6 : Déterminer le mode de transmission de l'hémophilie

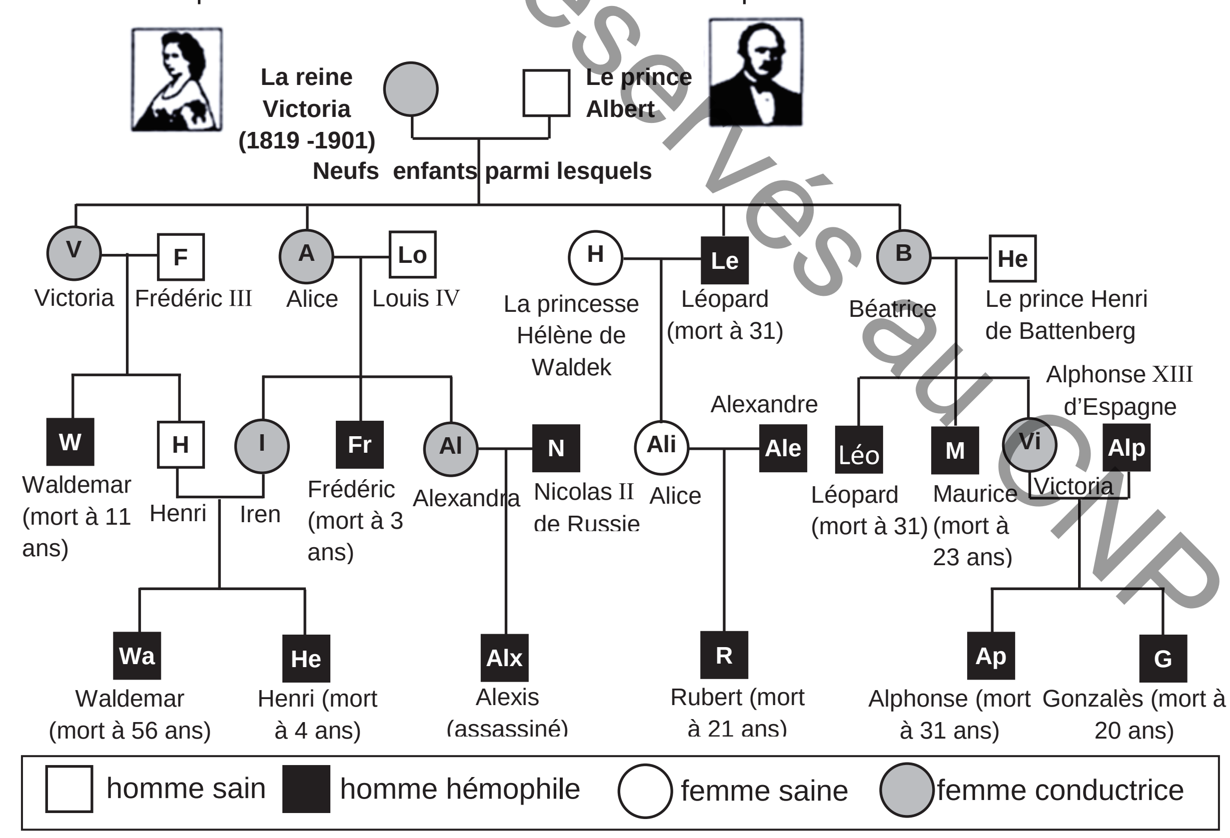
L'hémophilie est une maladie du sang. Les gens hémophiles possèdent un sang qui coagule mal ou pas du tout. Cela entraine de gros problèmes lorsqu'ils se blessent et

saignent car la plaie ne se referme pas facilement, et ils peuvent perdre beaucoup de sang (par hémorragies). Les saignements ne sont pas plus rapides ou plus abondants, mais ils durent beaucoup plus longtemps. On retrouve cette maladie dans la famille de la reine Victoria d'Angleterre. La Reine et certains membres de sa famille portaient l'anomalie.



Tableau de la famille de la reine Victoria (au centre)

Le document 7 représente l'arbre généalogique de la famille royale dont certains membres sont porteurs de l'anomalie d'autres sont hémophiles.



Document 7 : Arbre généalogique de la famille Victoria.



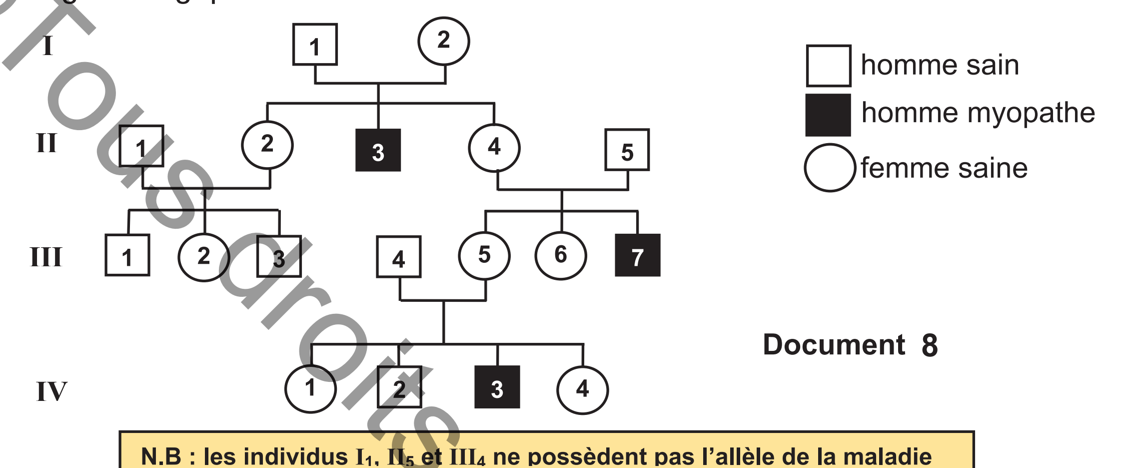
En se basant sur les données du document 8 :

1- **Déterminer** le mode de transmission de l'hémophilie.
2- **Identifier** les caractéristiques d'une maladie récessive portée par la partie propre du chromosome X.

Activité 7 : Déterminer le mode de transmission de la myopathie de Duchenne

La myopathie de Duchenne est caractérisée par une dégénérescence progressive des muscles. Bien que de rares cas féminins aient été décrits, on peut considérer qu'il s'agit d'une "maladie de garçon". 1 Garçon sur 5000 naît atteint de cette affection héréditaire. Les premiers troubles apparaissent généralement avant l'âge de 2 ans.

L'arbre généalogique du document 8 montre sa transmission dans une famille.



Document 8

N.B : les individus I_1, II_5 et III_4 ne possèdent pas l'allèle de la maladie

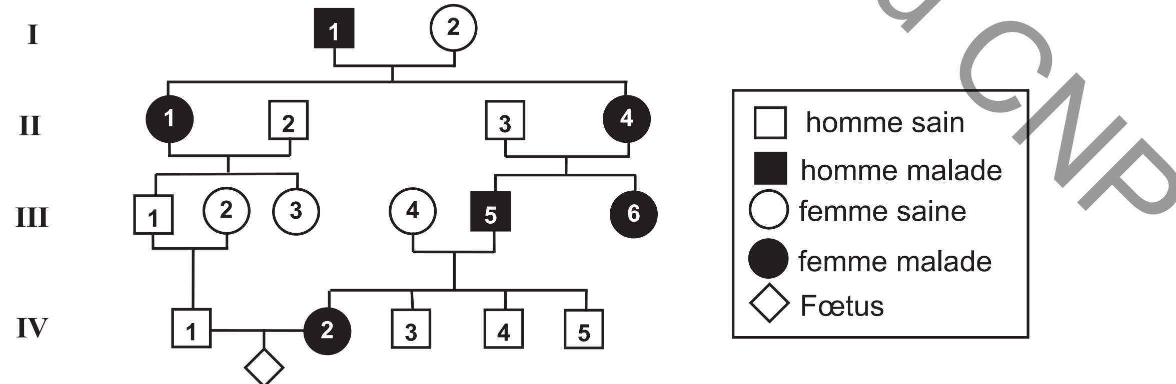


En se basant sur les données du document 8:

1- **Préciser** si l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif. Justifier la réponse.
2- **Indiquer** si l'allèle de cette maladie est porté par un autosome ou par la partie propre des chromosomes sexuels (X ou Y)
3- **Ecrire** les génotypes certains ou possibles des individus II_1, II_2, III_1, III_2 et III_3.

Activité 7 : Déterminer le mode de transmission du rachitisme vitamino-dépendant

Le rachitisme est une maladie du squelette due le plus souvent à une carence en vitamine D. Dans certains cas, le traitement par la vitamine D est inefficace : ces rachitismes sont dits vitamino-resistants. L'arbre généalogique du document 9 montre sa transmission dans une famille.



NB : les conjoints **II2, II3 III2** et **III4** sont issus de familles où cette maladie ne s'est jamais manifestée.

Document 9

Activités



1- Tirer, à partir de **l'analyse** des données du document 9 , les arguments permettant de dire si l'allèle responsable du caractère vitamino-résistant est dominant ou récessif.

Le tableau ci-dessous montre la descendance de mères ou de pères atteints d'un rachitisme vitamino-résistant, mariés à des conjoints sains;

Couples	Nombre de couples	Filles		Garçons	
		Atteintes	Saines	Atteints	Sains
Mère rachitique et Père sain	63	31	32	29	25
Père rachitique et Mère saine	36	34	0	0	27



2- **Préciser**, à partir de l'analyse du tableau, si la maladie est autosomale ou liée au sexe.
3- **Indiquer** le ou les génotypes de tous les individus de la famille.
4- Le mariage consanguin du couple (IV1, IV2) augmente-t-il les risques pour ce couple d'avoir un enfant malade ?
5- **Déduire** les caractéristiques de la transmission d'une maladie dominante liée au chromosome X.

3.2. L'HÉRÉDITÉ LIÉE A LA PARTIE PROPRE AU CHROMOSOME Y

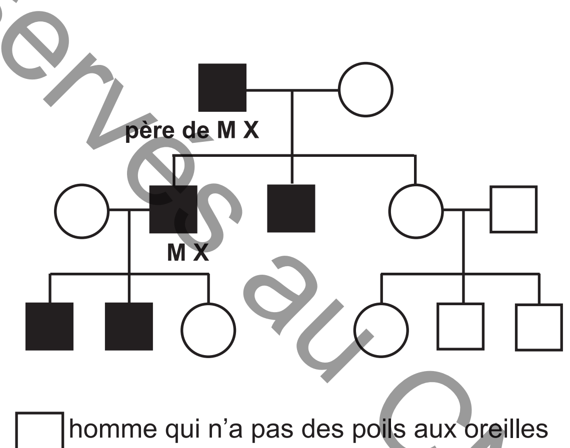
Activité 8 : Déterminer le mode de transmission du caractère héréditaire l'hypertrichose des oreilles

Dans les archives familiales, M X découvre une lettre rédigée par son frère quelques années auparavant dont voici un extrait :

« un de mes caractères m'a toujours amusé : j'ai des poils sur les oreilles! Mais je ne suis pas le seul membre de la famille à présenter ce caractère. C'était aussi le cas de mon père. Ma mère et ma sœur n'ont pas de poils aux oreilles, alors que mon frère présente ce caractère.

Ma sœur a deux fils et une fille qui ne présentent pas ce caractère, comme leur père d'ailleurs.

J'ai deux fils qui ont tous les deux des poils dans les oreilles. En revanche, ma femme et ma fille ne présentent pas ce caractère que mon médecin a nommé hypertrichose des oreilles »





M X s'interroge sur ce caractère familial.

1- **Expliquer** à M X le mode de transmission du caractère héréditaire en question.
2- **Écrire** les génotypes des différents membres de cette famille.
3- **Déduire** les caractéristiques de la transmission d'une anomalie liée à Y.



Bilan des connaissances

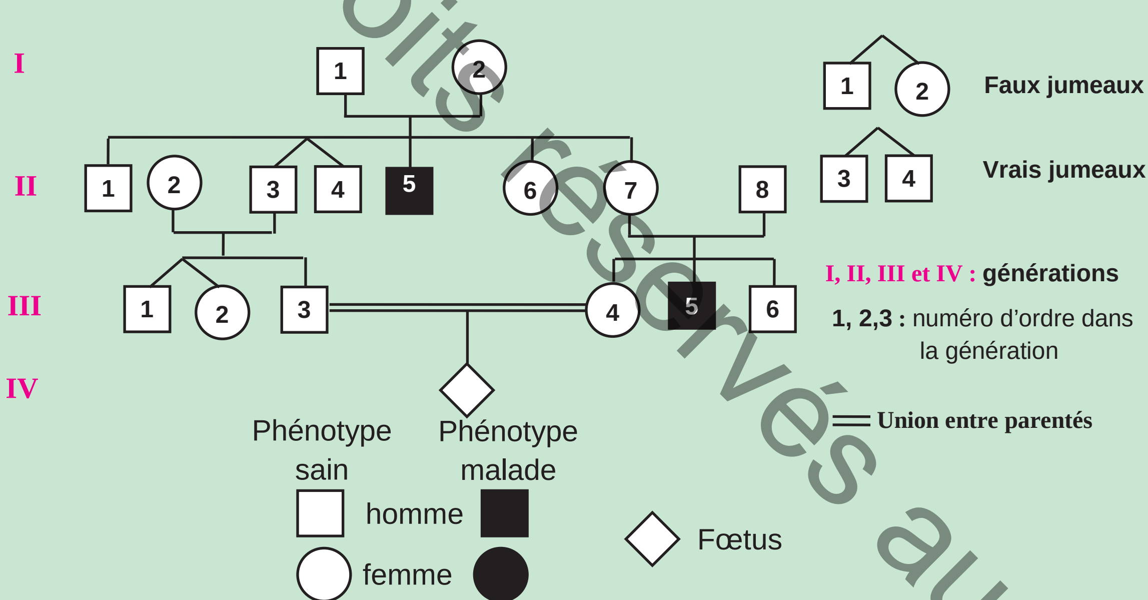
1. LES PARTICULARITÉS DE LA GÉNÉTIQUE HUMAINE

- L'hérédité humaine est particulière car :
- les études portent sur un faible nombre d'individus.
- les générations se succèdent à un rythme relativement lent (25-30 ans).
- On ne peut pas imposer un accouplement pour étudier la transmission d'un caractère ;
- Le génome humain comporte beaucoup de gènes.

(Activité 1)

- Bien que la génétique soit une science basée sur les lois de la statistique, la durée d'une génération humaine est longue, le nombre de descendants d'une même famille est faible… c'est pourquoi nous portons des études statistiques sur plusieurs familles regroupées d'où le recours à l'arbre généalogique pour suivre le caractère envisagé sur plusieurs générations.

***L'arbre généalogique** est un schéma présentant les membres d'une famille et leurs liens de parenté, ainsi que la transmission d'un caractère héréditaire.*



- De nos jours, la génétique humaine s'intéresse à la transmission de pathologies héréditaires (hémophilie, mucoviscidose…) et à la transmission de particularités anatomiques (hypertrichose auriculaire...).
- Les mécanismes connus pour l'hérédité biologique sont de plusieurs types :
- **les maladies héréditaires mendéliennes ou monogéniques** où un seul gène est impliqué dans l'apparition de la maladie. Il existe ainsi plusieurs types d'hérédité mendélienne (autosomique dominante, autosomique récessive, récessive et dominante liée au chromosome X, hérédité liée au chromosome Y).
- ***les maladies par aberrations chromosomiques*** *d*ues à une anomalie de nombre ou de structure des chromosomes.

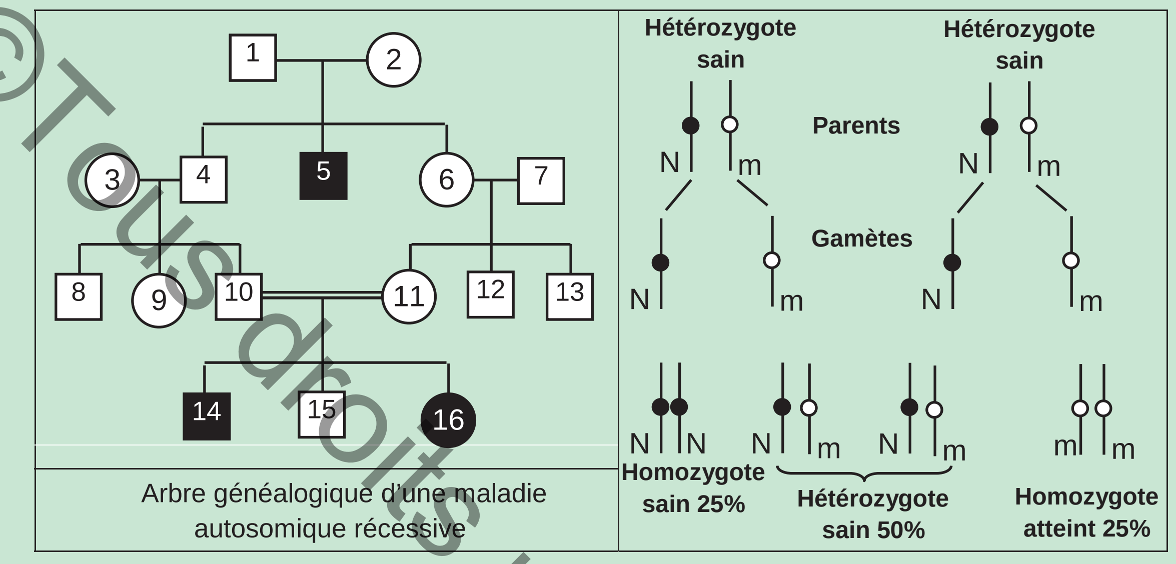
2. LE MODE DE TRANSMISSION DES ANOMALIES HÉRÉDITAIRES

Les anomalies héréditaires peuvent être classées selon leur mode de transmission en deux types ; autosomique ou hétérosomique (ou liée au sexe).

N.B : on s'intéresse plutôt à la transmission de maladies héréditaires.

2.1. HÉRÉDITÉ AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE

Les gènes responsables des maladies transmises sur le mode autosomique récessif sont localisés sur les autosomes. L'allèle muté responsable de la maladie est récessif par rapport à l'allèle sauvage (ou normal) ; les hétérozygotes sont sains et la maladie se déclare chez l'homozygote récessif. La maladie touche les deux sexes avec la même fréquence.



Arbre généalogique d'une maladie autosomique récessive

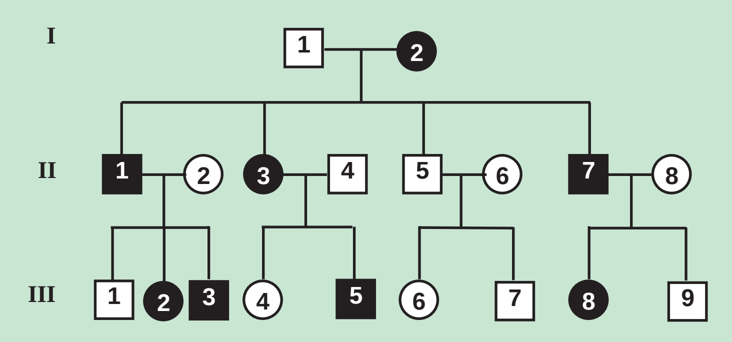
2.2. HÉRÉDITE AUTOSOMIQUE DOMINANTE

Les gènes impliqués dans les maladies transmises par le mode autosomique dominant sont localisés sur les autosomes. L'allèle muté responsable de la maladie domine l'allèle "sauvage": il suffit qu'un seul allèle mute soit présent chez l'individu pour que la maladie se déclare.

En pathologie humaine, les situations où l'on observe des individus homozygotes pour les allèles mutés (M//M) sont rares. S'ils sont viables, ils sont plus sévèrement atteints par la maladie. Ils sont si rares qu'on peut considérer que tous les atteints sont, sauf exception, hétérozygotes (M//n).

La transmission d'une maladie selon le mode autosomique dominant se caractérise par :

- les deux sexes sont généralement affectés avec la même fréquence.
- la transmission de la maladie peut se faire par les deux sexes.
- la présence d'un seul allèle muté suffit pour que la maladie se manifeste.
- un individu atteint à 50 % de risque de transmettre la maladie à ses enfants (50% à chaque grossesse).
- un individu atteint a forcément un parent atteint.
- un individu sain n'a pas de risque de transmettre la maladie.



2.3. HÉRÉDITÉ RÉCESSIVE LIÉE AU CHROMOSOME X

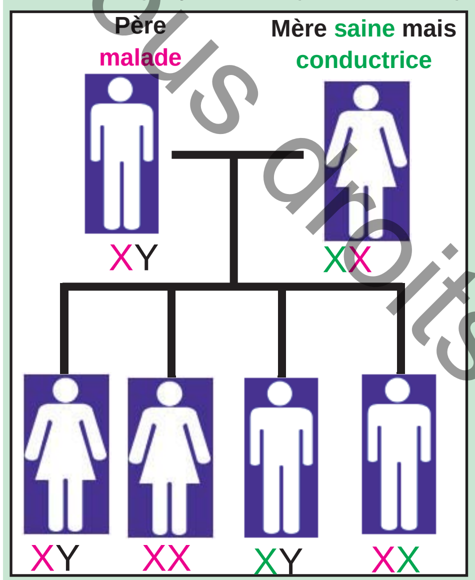
Dans ce mode d'hérédité, l'allèle morbide (muté) porté par la partie propre du chromosome **X** est récessif par rapport à l'allèle « sauvage ».

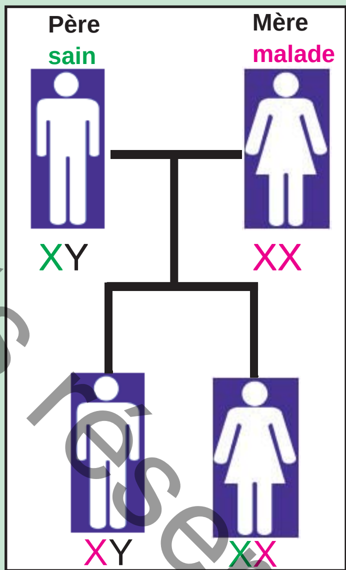
Les femmes hétérozygotes ne sont pas atteintes mais peuvent transmettre la maladie; elles sont dites **conductrices**.

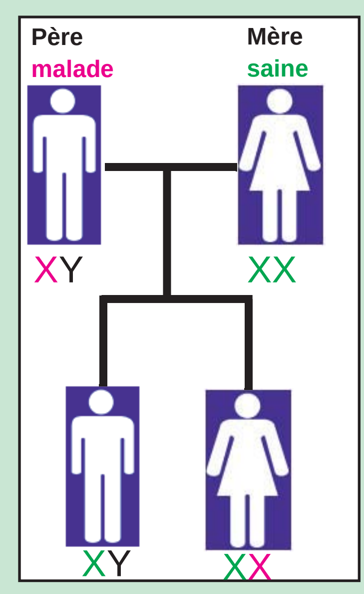
La maladie ne se manifeste que chez les sujets de sexe masculin (**X**m**Y**) ne possédant qu'une seule copie du gène (sujets **hémizygotes**) et chez les femmes homozygotes récessives (**X**m**X**m).

La transmission d'une maladie récessive liée au chromosome sexuel X présente les caractéristiques suivantes :

- une femme conductrice transmet la maladie à 50% de ses enfants, fille ou garçon
- tous les garçons d'une mère malade sont malades
- les pères sains ne donnent que des filles saines
- les garçons sont plus touchés par la maladie que les filles





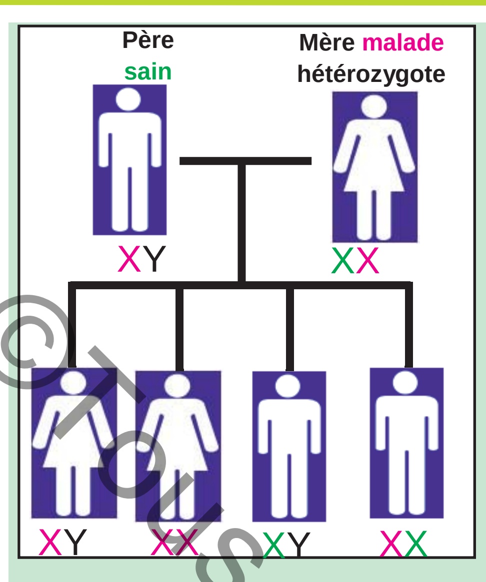


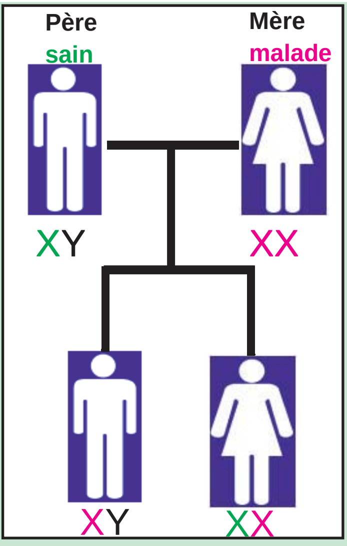
2.4. HÉRÉDITÉ DOMINANTE LIÉE AU CHROMOSOME X

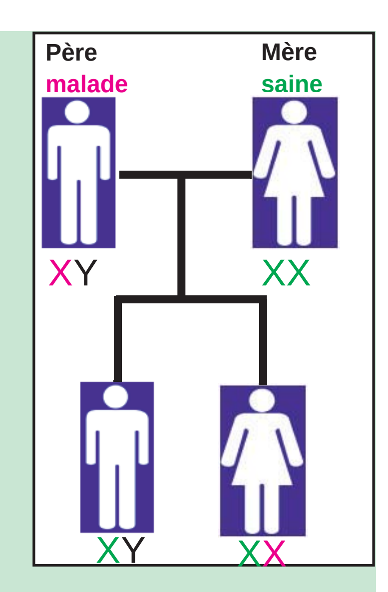
Ce mode de transmission implique que l'individu malade soit porteur d'un seul allèle muté situé sur la partie propre du chromosome X. Ce type de maladie génétique concerne donc à la fois les femmes hétérozygotes et les hommes hémizygotes.

La transmission d'une maladie dominante liée au chromosome X se caractérise par :

- les deux sexes peuvent être touchés par la maladie
- toute femme atteinte transmet la maladie à 50% de ses enfants, fille ou garçon
- tous les garçons d'une mère saine sont sains
- toutes les filles d'un père atteint sont atteintes







2.5. HEREDITE LIEE AU CHROMOSOME Y

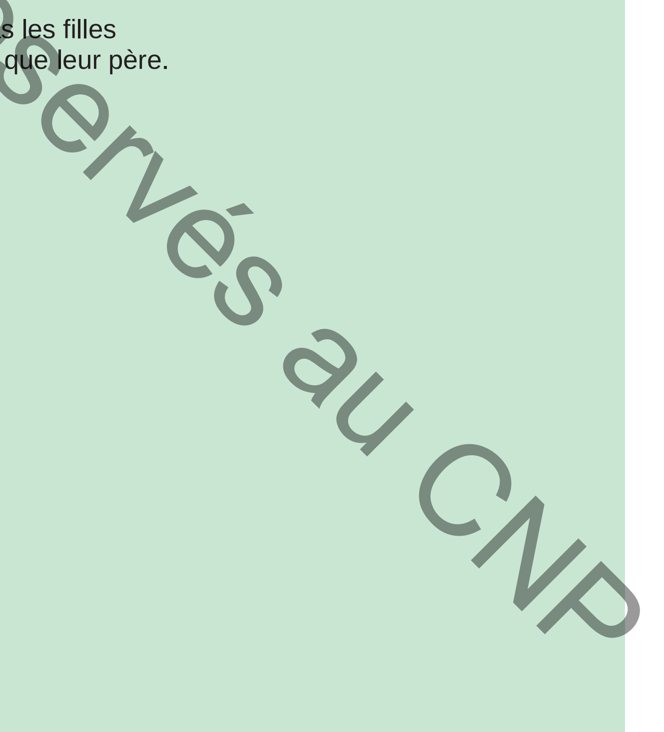
Dans ce cas, il n'y a pas à considérer le caractère dominant ou récessif, puisqu'il n'y a qu'un seul chromosome Y : dès que l'allèle est présent, il s'exprime.

Ces caractères sont transmis de génération en génération et affectent tous les hommes à chaque génération.

Ce type de transmission est peu fréquent. Il s'agit le plus souvent de caractères dermatologiques, comme par exemple l'hypertrichose auriculaire (présence de longs poils sur le bord externe de l'oreille).

La transmission d'une maladie ou d'un caractère héréditaire lié au chromosome Y se caractérise par :

- le caractère (ou la maladie) ne touche pas les filles
- tous les garçons ont le même phénotype que leur père.





POUR EN SAVOIR PLUS :

Tout est dans les gènes

«Les athlètes ne naissent pas égaux», a déclaré un jour Roger Bannister, le premier homme à courir en 1954 le mille mètres en moins de 4 minutes. Cette affirmation considérée à l'époque comme politiquement incorrecte a été très largement critiquée. Mais aujourd'hui, la science lui donne raison. Nous ne sommes pas égaux. C'est évident si l'on considère la couleur des yeux, de la peau et des cheveux, la forme du nez et du visage ou encore la taille. Nous savons tous que certaines caractéristiques sont héréditaires. Mais il y en a d'autres non. A l'école, il y a des élèves, garçons ou filles, qui courent plus vite que les autres sans s'être jamais entraînés. Certains sont naturellement forts avec des muscles bien développés alors que d'autres restent désespérément frêles. De nos jours, les athlètes noirs trustent les podiums dans les épreuves de sprint. Le record du monde du 100 mètres est détenu par l'un d'entre eux. Lors des quatre derniers Jeux olympiques, tous les finalistes du 100 mètres masculin étaient originaires d'Afrique occidentale. Il en va de même chez les femmes. Sur les plus longues distances, ce sont en revanche les athlètes d'Afrique orientale qui dominent. Comment cela se fait-il? Pourquoi les Ethiopiens ne produisent-ils pas d'haltérophiles de classe mondiale? Et pourquoi les Caucasiens ne sont-ils pas aussi endurants qu'eux? La réponse est simple: parce que des qualités telles que la force, la vitesse, l'endurance et la mobilité sont dans une certaine mesure héréditaires. Les gènes ne déterminent pas seulement la couleur de la peau mais aussi l'aptitude à pratiquer certains sports avec succès.

Endurant grâce à ses gènes

Eero Mäntyranta était un phénomène. Il a décroché sa première médaille d'or aux Jeux olympiques d'hiver de 1960 à Squaw Valley dans le relais 4 × 10 kilomètres, à l'âge de 23 ans. Personne ne croyait ce jeune Finlandais capable d'un tel exploit. Avec son 1 m 70, Eero est du genre plutôt petit pour un skieur de fond, ce qui ne l'empêcha pas de récolter des médailles lors des JO de 1964 et 1968, glanant deux fois l'or, deux fois l'argent et une fois le bronze. A cela s'ajoutent les titres conquis lors de deux championnats du monde. Soupçonné de dopage à maintes reprises, Mäntyranta a toujours clamé son innocence. Deux décennies plus tard, des spécialistes en biologie moléculaire découvrirent son secret : une mutation génétique rare qui permettait à son sang de transporter une quantité inhabituelle d'oxygène. Son organisme avait une réaction particulièrement sensible à l'hormone endogène EPO qui favorise la formation de globules rouges. Mäntyranta possédait ainsi un avantage naturel sur ses concurrents. La même mutation génétique a été observée chez de nombreux proches, environ 200 à ce jour.



A- RESTITUTION DES CONNAISSANCES

Exercice n° 1 : QCM : relever la ou les réponse(s) correcte(s) dans chacun des items suivants :

1) Une maladie récessive liée à X :
- a- affecte uniquement les garçons
- b- se transmet d'une mère atteinte à tous ses fils
- c- se transmet d'un père atteint à toutes ses filles
- d- se manifeste généralement dans toutes les générations

2) Dans le cas d'une anomalie récessive liée au chromosome sexuel X :
- a- toute fille atteinte doit avoir son père atteint
- b- tout fils atteint doit avoir une mère atteinte
- c- un père normal peut avoir des filles atteintes
- d- toute fille atteinte doit avoir sa mère atteinte

3) Une femme atteinte d'une anomalie dominante liée à X :
- a- donne des garçons tous atteints.
- b- donne des filles toutes atteintes.
- c- peut être issue d'une mère atteinte.
- d- est issue obligatoirement d'une mère atteinte

4) Dans le cas de la mucoviscidose, maladie autosomique récessive, un couple d'hétérozygotes :
- a- a un risque de ½ d'avoir un enfant malade de cette maladie.
- b- a un risque de ¼ d'avoir un enfant malade de cette maladie.
- c- a un risque d'avoir un enfant malade si le fœtus est de caryotype XY.
- d- a le même risque d'avoir un enfant malade qu'un couple où un seul des parents est hétérozygote.

5) Un mariage consanguin :
- a- uni deux individus ayant un certains liens de parenté.
- b- uni toujours deux individus ayant les mêmes grands parents.
- c- a toujours pour conséquence la naissance d'un enfant malade.
- d- est à risque, car il augmente la probabilité d'avoir un enfant malade.

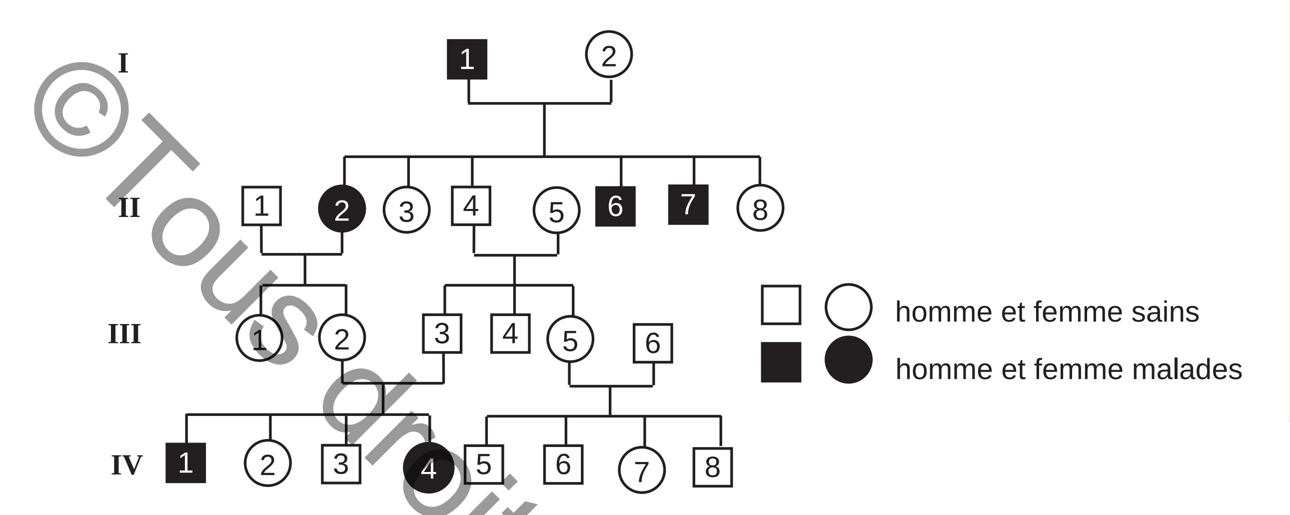
6) Dans le cas d'une anomalie dominante liée au chromosome sexuel X :
- a. toute fille saine doit avoir un père sain.
- b. tous les fils d'une mère saine sont sains.
- c. tout garçon atteint doit avoir un père atteint.
- d. toute fille atteinte doit avoir une mère atteinte.

7) Dans le cas d'une maladie héréditaire récessive portée par le chromosome sexuel X, une mère atteinte a :
- a- tous ses garçons sains.
- b- tous ses garçons atteints.
- c- obligatoirement un père atteint.
- d- obligatoirement une mère atteinte.

B- MOBILISATION DES CONNAISSANCES

Exercice n° 2 :

On connaît une forme de diabète héréditaire due à une insuline anormale, inactive. La transmission de la maladie a été étudiée dans une famille dont l'arbre généalogique est présenté par le document 1.



Document 1

1. A l'aide d'un raisonnement argumenté, indiquer si :

a) l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif

b) le gène est porté par un autosome ou par un chromosome sexuel.

Pour désigner les allèles "normal" et "anormal" vous emploierez, suivant les cas, les symboles N ou n et M ou m.

2. Ecrire le génotype de quelques individus judicieusement choisis.

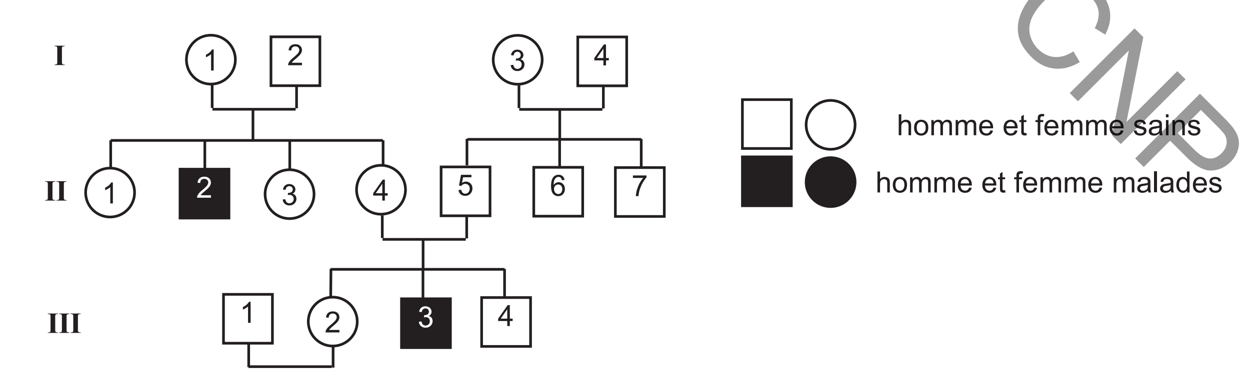
3. Quelle remarque pouvez-vous faire concernant le risque de naissances d'enfants diabétiques chez le couple (III2, III3) ?

Exercice n° 3 :

Un couple vient consulter un médecin pour solliciter un "conseil génétique" : la femme, en début de grossesse, craint de transmettre à son enfant l'hémophilie car cette maladie est présente dans sa famille.

L'enquête génétique a permis d'établir l'arbre généalogique du document 2. Les individus III1 et III2 sont les parents consultants.

On signale que la maladie n'est pas connue dans les familles de I2 et II5. On sait, par ailleurs, que l'hémophilie est une maladie de garçons.



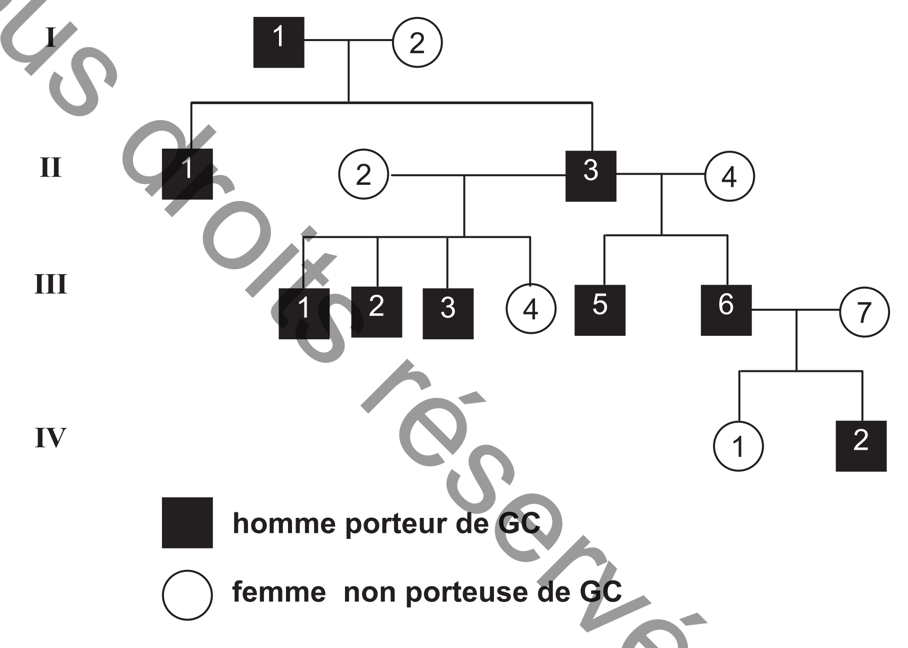
Document 2

1) En argumentant de façon précise, indiquer si :
a- l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif ;
b- le gène est porté par un chromosome sexuel ou par un autosome.
2) Ecrire les génotypes possibles ou certains des individus I2, II2, II4 et III2.
3) Les craintes de la femme III2 sont-elles fondées ? Estimer le risque de naissance d'un enfant atteint.

Exercice n° 4 :

On connait une forme de stérilité chez l'homme se traduisant par l'absence de formation de spermatozoïdes. Cette anomalie est liée à la mutation d'un gène appelé gène AZF dont on recherche la localisation.

L'arbre généalogique du document 3 montre la transmission dans une famille du gène GC qui contrôle la croissance et qui se trouve au voisinage immédiat du gène AZF.



Document 3

Étudier le mode de transmission de cette forme de stérilité